

# Atrofia Espinal Muscular 1

Se refiere a un grupo de trastornos genéticos caracterizados por la degeneración de las células del asta anterior → la atrofia y debilidad muscular resultante

La AME más común, que representa más del 95% de los casos, es un trastorno autosómico recesivo que resulta de una delección o mutación homocigótica en el gen de supervivencia de la neurona motora Sg13.

En un gran estudio multinacional para probar la viabilidad de las pruebas genéticas de alto rendimiento para los portadores de AME, la frecuencia total de portadores fue uno en 54.

Alan de Jesús León Esteban COD