

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Universidad del sureste

Escuela de medicina humana

RESUMEN: Atrofia espinal muscular 2.

NEUROLOGIA

Dr.: Gordillo Guillen José Luis

Por: Diego Armando Hernández Gómez

6 semestre grupo B

Comitán de Domínguez, Chiapas, México a 16 de junio del 2021.

Atrofia muscular espinal: diagnóstico y tratamiento en una nueva era terapéutica.

Los seres humanos tienen 2 genes SMN invertidos casi idénticos en el cromosoma 5q13, y en 1995 se identificó la delección homocigótica del gen SMN1 como la causa de la AME. SMN1, la copia telomérica del gen SMN, y SMN2, la copia centromérica, difieren solo en 5 pares de bases, y la secuencia codificante se diferencia por un solo nucleótido. Este cambio C> T dentro de la secuencia de codificación en el exón7 de SMN2 no altera un aminoácido, pero sí afecta el corte y empalme y hace que ~ 90% de las transcripciones de SMN2 carezcan del exón.

Las características clínicas predominantes de la AME son debilidad y atrofia muscular atribuidas a la disfunción y pérdida de las neuronas motoras. La debilidad suele ser simétrica y predominantemente proximal. El espectro de gravedad puede variar desde una debilidad leve de las extremidades proximales que se observa en la edad adulta hasta una debilidad generalizada grave con insuficiencia respiratoria en el período neonatal. Las extremidades inferiores están más afectadas que las superiores, y la debilidad bulbar y respiratoria suele ocurrir en casos con debilidad más grave de las extremidades. El inicio y la progresión de la debilidad es distinto de muchos otros trastornos de la motoneurona en que suele haber un período presintomático en todos los casos excepto en los más graves (tipo 0), seguido de una pérdida funcional rápidamente progresiva y una fase posterior relativamente estática con progresión lenta.

TIPO	COMIENZO	FUNCIÓN	SUPERVIVENCIA MEDIA *
0	Prenatal	Insuficiencia respiratoria al nacer	Semanas
1	0 a 6 meses	Nunca te sientes	<1 año
2	<18 meses	Sentarse	> 25 años
3	> 18 meses	De pie o ambulatorio	Adulto
4	30 años	Ambulatorio	Adulto

Diagnostico:

Las pruebas genéticas moleculares son la herramienta estándar para el diagnóstico de AME. Debido a la eficiencia de las pruebas moleculares y la alta frecuencia de AME en el bebé hipotónico o "flácido", debe ser una consideración temprana en cualquier bebé con debilidad o hipotonía.

El diagnóstico diferencial de las formas graves de AME incluye todas las demás causas de debilidad hipotónica en el lactante. En un momento, la biopsia muscular y las pruebas de electrodiagnóstico eran procedimientos estándar para la evaluación, pero dado que las pruebas moleculares están fácilmente disponibles, estas y otras investigaciones de diagnóstico (por ejemplo, resonancia magnética) generalmente son innecesarias. En pacientes con formas intermedias de la enfermedad, el diferencial incluye otros trastornos del sistema nervioso periférico que incluyen miopatía (distrofinopatías, distrofia muscular de la cintura de las extremidades, miopatías metabólicas o miopatías inflamatorias), neuropatía (neuropatías inflamatorias), trastornos de la unión neuromuscular (miastenia gravis o congénita). Síndromes miasténicos) y otros trastornos de las neuronas motoras (forma no 5q de AME o deficiencia de hexosaminidasa A de aparición tardía).

BIBLIOGRAFIA

1.-<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4293319/>.