

UNIVERSIDAD DEL SURESTE



ESCUELA DE MEDICINA

6to Semestre

Grupo "B"

NEUROLOGÍA

28/06/2021

DR. JOSE LUIS GORDILLO GUILLÉN

Presenta:

- **ROMINA CORONADO ARGUELLO**



Atrofia espinal muscular 1

Se refiere a un grupo de trastornos genéticos caracterizados por la degeneración de las células del asta anterior y la atrofia y debilidad muscular resultante. La AME más común representa el 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.

Características clínicas:

- La debilidad suele ser simétrica con los músculos proximales afectados que los grupos distales como en NP7.

SMA tipo 0 → Se utiliza para describir a los RN que representan debilidad e hipotonía graves con antecedentes de disminución de los movimientos fetales.

Tipo 1 → Presentan hipotonía, control deficiente de la cabeza y reflejos tendinosos reducidos o ausentes antes 6 meses de edad.

Tipo 2 → Los niños pueden sentarse sin ayuda en algún momento de su desarrollo.

Tipo 3 → Pueden caminar sin ayuda en algún momento.

Tipo 4 → Representan 1% de los casos de AME.