



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

RESUMEN:

Materia:
Neurología .

Docente:
Dr. José Luis Gordillo.

Semestre:
6°"B".

Alumna:
Michelle Junuem Maldonado Hernández.

Atrofia muscular espinal: 2

El término atrofia muscular espinal (AME), se aplica a un grupo diverso de trastornos genéticos que afectan a la neurona motora espinal. Las diferentes formas de AME se asocian con numerosas mutaciones genéticas y una variabilidad fenotípica significativa. Se clasifican por patrón de debilidad (predominantemente proximal o distal).

Causa y patogénesis de la AME proximal

Los seres humanos tienen 2 genes SMN invertidos casi idénticos en el cromosoma 5q13 y la delección homocigética del gen SMN1 se identifica como la causa de la SMA en 1963. SMN1, la copia telomérica del gen SMN y SMN2, la copia centromérica, difieren en solo 5 pares de bases y la secuencia de codificación difiere en un solo nucleótido.

Características Clínicas

Las características clínicas predominantes de la AME son la debilidad muscular y la atrofia atribuida a la disfunción y pérdida de la neurona motora. La debilidad suele ser simétrica y proximalmente predominante. El espectro de gravedad puede variar desde debilidad leve proximal de las extremidades observado en la edad adulta hasta la debilidad generalizada grave con insuficiencia respiratoria en el período neonatal.

- La AME tipo 1, es la forma más común y grave (45% de los casos), se asocia con el inicio después del nacimiento pero antes de los 6 meses de edad.
- La AME tipo 2, representa alrededor del 20% de los casos, por lo general el inicio es entre 6 y 18 meses. La capacidad de sentarse generalmente se logra a los 9 meses.

Pruebas de diagnóstico

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

En pacientes con formas intermedias de la enfermedad, el diferencial incluye otros trastornos del SNP como:

- Miopatías (distrofínicas, distrofia muscular de las extremidades, miopatías metabólicas o miopatías inflamatorias).
- Neuropatías (neuropatías inflamatorias).

Diagnóstico molecular

Las pruebas genéticas para la delección homocigota confirmarán la enfermedad en 95% de los pacientes.

Todos los pacientes con AME relacionada con SMN serán heterocigoto compuesto cuando solo delección de SMN1 y una mutación de cambio de marco.