

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Universidad del sureste

Escuela de medicina humana

RESUMEN: Atrofia espinal muscular 1.

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 ESPINAL MUSCULAR.

El término atrofia muscular espinal (AME) 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, 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 5q13 (SMN1). En un gran estudio multiétnico 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 con una incidencia de 1 en 11.000.

Las características clínicas predominantes de la AME son debilidad y atrofia muscular. La debilidad suele ser simétrica y los músculos proximales están más afectados que los grupos distales. Durante los últimos 125 años, los informes que detallan las manifestaciones clínicas y el amplio rango de gravedad clínica han reconocido y enfatizado la patología seminal como degeneración de las células del asta anterior, así como las características clínicas pertinentes de la debilidad simétrica y predominante de las extremidades proximales que también afectan las axilas, musculatura intercostal y bulbar.

Los múltiples fenotipos descritos finalmente se formalizaron en un esquema de clasificación en un Consorcio Internacional sobre Atrofia Muscular Espinal patrocinado por la Asociación de Distrofia Muscular (MDA) en 1991.

Esta clasificación destacó tres tipos de AME según el nivel más alto de función motora (es decir, sentado o de pie) y la edad de aparición. Las modificaciones posteriores dividieron la categoría de tipo 3 por edad de inicio, agregaron un tipo 4 para los casos de inicio en la edad adulta e incluyeron un tipo 0 para pacientes con inicio prenatal y muerte en semanas.

Tipo	Edad de inicio	Función más alta	Edad natural de la muerte	SMN2 #
0	Prenatal	Soporte resp	<1 mes	1
1	0 - 6 meses	Nunca te sientes	<2 años	2
2	<18 meses	Nunca te quedes	> 2 años	3,4
3	> 18 meses	Ser único	Adulto	
3a	18 meses - 3 años	Ser único	Adulto	3,4
3b	> 3 años	Ser único	Adulto	4
4	> 21 años	Ser único	Adulto	4-8

SMA tipo 0

La atrofia muscular espinal tipo 0 se utiliza para describir a los recién nacidos que presentan debilidad e hipotonía graves con antecedentes de disminución de los movimientos fetales. En este caso, la debilidad probablemente sea de inicio prenatal. En el examen, los bebés con tipo 0 pueden tener arreflexia, diplejía facial, defectos del tabique auricular y contracturas articulares.

SMA tipo 1

Los bebés con AME tipo 1, también conocida como enfermedad de Werdnig-Hoffman, presentan hipotonía, control deficiente de la cabeza y reflejos tendinosos reducidos o ausentes antes de los 6 meses de edad. Por definición, nunca logran la capacidad de sentarse sin ayuda.

La hipotonía profunda puede manifestarse como una postura de "patas de rana" cuando está acostado y un control de la cabeza deficiente o ausente. La debilidad de los músculos intercostales, con relativa preservación del diafragma, produce un tórax en forma de campana y un patrón de respiración paradójica a veces denominado "respiración abdominal". Los bebés con AME tipo 1 desarrollan lengua y debilidad para tragar y a menudo se presentan fasciculaciones en la lengua. Se desarrolla debilidad facial, aunque por lo general no se manifiesta en las primeras etapas del curso de la enfermedad. A medida que la lengua y los músculos faríngeos

se debilitan, estos bebés corren el riesgo de aspiración y retraso del crecimiento. Los bebés con AME tipo 1 generalmente desarrollan insuficiencia respiratoria antes de los 2 años de vida.

SMA tipo 2

Los niños con AME tipo 2 pueden sentarse sin ayuda en algún momento de su desarrollo, sin embargo, nunca pueden caminar de forma independiente. Esta forma intermedia de SMA tiende a manifestarse como una debilidad progresiva de la pierna proximal que es mayor que la debilidad de los brazos. Hay hipotonía y arreflexia en la exploración. Muchas de las comorbilidades en esta población de pacientes están relacionadas con las complicaciones ortopédicas del desarrollo óseo y articular en el contexto de debilidad muscular y escoliosis progresiva, pueden desarrollarse contracturas articulares y anquilosis de la mandíbula. La combinación de escoliosis y debilidad de los músculos intercostales también puede resultar en una enfermedad pulmonar restrictiva significativa.

SMA tipo 3

Los niños y adultos con AME tipo 3, también conocida como enfermedad de Kugelberg-Welander, pueden caminar sin ayuda en algún momento de su vida. Se presentan con debilidad progresiva proximal de las piernas más que de los brazos. La debilidad de la pierna puede requerir la necesidad de una silla de ruedas en algún momento. A diferencia del tipo 2, estos individuos en su mayoría no padecen las comorbilidades de la escoliosis y tienen poca o ninguna debilidad de los músculos respiratorios.

SMA tipo 4

En el extremo leve del continuo se encuentran los individuos clasificados como con AME tipo 4. Representan <5% de los casos de AME y tienen la forma más leve de la enfermedad. Estos individuos son ambulatorios y son similares al tipo 3, sin embargo, el inicio es en la edad adulta, a menudo se considera que se presenta a los 30 años o más tarde, pero puede ser juvenil.

Bibliografía: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4628728/>.

