

# ATROFIA MUSCULAR ESPINAL

Enfermedad de baja prevalencia, de herencia autosómica recesiva que constituye la principal causa genética de mortalidad en lactantes<sup>Urrutia</sup>

Se origina por la presencia de la delección bialélica o variaciones patogénicas puntuales del gen *SMN1*<sup>Urrutia</sup>

Provoca degeneración de las **neuronas motoras** del asta anterior de la médula espinal, lo que resulta en hipotonía y debilidad muscular<sup>Febrer</sup>



En México, se estima tener una incidencia de 0.5-1 por cada 25,000 nacimientos.<sup>Urrutia</sup>

La manifestación principal de la atrofia muscular espinal es la debilidad muscular progresiva.<sup>NCATS</sup>

## Se divide en 5 subtipos principales:<sup>Urrutia</sup>

### TIPO 0:

presentación prenatal, esperanza de vida de menos de 6 meses.<sup>Urrutia</sup>

### TIPO I:

(enfermedad de Werdnig-Hoffman): 50 a 70% de los casos. Presentación entre los cero y seis meses de edad, esperanza de vida <2 años sin soporte respiratorio.<sup>Urrutia</sup>

### TIPO II:

(enfermedad de Dubowitz): 20% de los casos. Se presenta entre los seis y 18 meses, 70% de los pacientes sobreviven a la edad de 25 años.<sup>Urrutia</sup>

### TIPO III:

(enfermedad de Kugelberg-Welander): 30% de los casos. Se presenta después de los 18 meses de edad.<sup>Urrutia</sup>

### TIPO IV:

<5% de los casos. Se presenta después de los 21 años.

## Complicaciones:<sup>Febrer</sup>

Deformidades articulares

Escoliosis

Luxación de caderas

Fracturas y/o contracturas

Alteraciones respiratorias

Muerte

## Diagnóstico:

→ Tomar en cuenta el antecedente de dificultades motoras y el examen físico.<sup>NCATS</sup>

→ Se confirma mediante la detección de una delección homocigota del gen *SMN1*.<sup>Urrutia, Tizzano</sup>

## Tratamiento:

Los avances en el campo terapéutico han permitido el desarrollo de terapias avanzadas muy específicas.<sup>Tizzano</sup>