

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad neurodegenerativa que afecta a las neuronas motoras, produciendo debilidad muscular y atrofia. Es de carácter genético y para padecerla es necesario que ambos progenitores cuenten con el gen causante de la enfermedad.

Tipos de atrofia muscular espinal

La AME se clasifica en 3 grupos, basándose en la gravedad de los síntomas, la edad de aparición y evolución.

- **Tipo 1:** es la forma más común y grave, representando el 45% de los casos; se asocia con el inicio después del nacimiento pero antes de los 6 meses de edad.
- **Tipo 2:** representa aproximadamente el 20% de los casos, suele comenzar entre los 6 y los 18 meses de edad.
- **Tipo 3:** representa el 30% de los casos, se asocia con el inicio entre los 18 meses y la edad adulta.

Síntomas

- Debilidad muscular.
- Dificultad para comer.
- Estreñimiento.
- Reflujo gastroesofágico.

Signos

- Arreflexia, hipotonía en miembros inferiores y dificultad respiratoria.
- Escoliosis, "patas de rana" y deformidad en forma de campana del tórax.
- Fasciculaciones en la lengua e incapacidad para sentarse.
- Poco control de la cabeza.



Figura 3 Pcte con hipotonía marcada "posición de rana"

Figura 2 RN con flacidez marcada

(Villa Jadán, Ortiz Nuñez, & Zambrano Bello, 2012)

Características del cuadro clínico

La atrofia muscular espinal se caracteriza principalmente por debilidad muscular progresiva, disminución gradual de la fuerza y la masa muscular.

Tratamiento

Actualmente, no hay tratamientos eficaces para la enfermedad. Solo existen cuidados paliativos y de rehabilitación; por ejemplo: terapias físicas.

- **Referencias:** Villa Jadán, P., Ortiz Nuñez, A., & Zambrano Bello, A. (2012). ENFERMEDAD DE WERDNI-G-HOFFMANN O ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROGRESIVA TIPO I. Revista medicina, 15(2). Obtenido de http://www.ug.edu.ec/revistas/Revista_Ciencias_Medicas/REVISTA_N2_VOL15/RevistaMedicinaVol15_2_Rep_Casos2.pdf
- Washington University, S. L. (28 de agosto de 2019). NEUROMUSCULAR DISEASE CENTRAR. Obtenido de <https://neuromuscular.wustl.edu/pathol/sma.htm>
- Zárate Aspiros, R., Rosas-Sumano, A., Paz Pacheco, A., Fenton Navarro, P., Chinas López, S., & López Ríos, J. (2013). Atrofia muscular espinal tipo 1: enfermedad de Werdnig-Hoffmann. Boletín médico del Hospital Infantil de México, 70(1), 43-47. Obtenido de http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1665-11462013000100009

Origen de la patología

El origen proviene por una mutación en el gen SMN1, el cual es el responsable de producir la proteína necesaria para que las neuronas motoras funcionen con normalidad, sin un nivel adecuado de esta proteína, las neuronas motoras de la médula espinal se pierden, impidiendo que los músculos reciban las señales correctas desde el cerebro.

Desarrollo embriológico

Normal: en una etapa embriológica normal, la sustancia gris de la médula espinal que deriva de la capa del manto, donde se encuentran los somas de los neuroblastos. En esta zona las placas basales se transforman en las astas ventrales de la médula espinal, diferenciándose los neuroblastos en neuronas motoras que, a través de sus prolongaciones axónicas abandonan la médula conformando las raíces ventrales que inervan varias fibras musculares.

Anormal: Existe una alteración en la estructura o función del axón de la motoneurona, lo cual impiden que el músculo capte la señal nerviosa, ocasionando posteriormente debilidad y atrofia del mismo.



Figura 3. Hipotonía muscular en decúbito ventral. (Zárate Aspiros, y otros, 2013)

No se puede ver una diferencia física embrionaria, ya que, los síntomas y signos se presentan en etapa durante los primeros 6 meses en adelante.

Histología

Normal: axones funcionales inervan y mantienen las fibras musculares más grandes.

Anormal:

- Hipertrofia: las fibras musculares tienen tamaño muy aumentado para la edad y hay predominio de la fibra tipo 1
- Atrofia: fibras musculares pueden estar inervadas por axones no funcionales

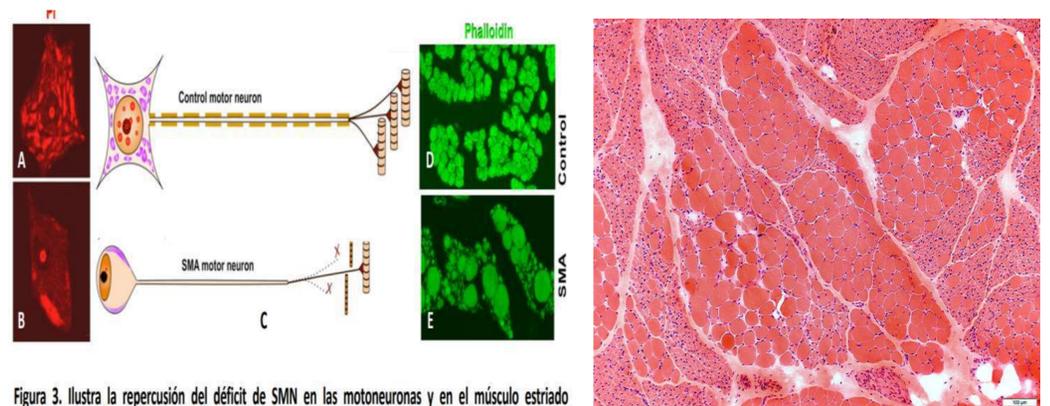


Figura 3. Ilustra la repercusión del déficit de SMN en las motoneuronas y en el músculo estriado (Castillo Iglesias, 2016)

(Washington University, 2019)

Ilustra la desmielinización axonal y la pérdida de la unión neuromuscular

- **Referencias:** Arnold, W., Kassar, D., & Kissel, J. (febrero de 2015). Spinal Muscular Atrophy: Diagnosis and Management in a New Era. Muscle Nerve, 51(2), 157-167. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4293319/>
- Barquín Toca, A. (2018). Disfunción del Metabolismo del RNA en las motoneuronas de la Atrofia Muscular Espinal. Trabajo fin de grado, Universidad de Cantabria, Facultad de medicina. Obtenido de <https://repositorio.unican.es/xmlui/bitstream/handle/10902/14269/Barquin%20Toca%20Adriana.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
- Castillo Iglesias, M. (Junio de 2016). BASES CELULARES Y MOLECULARES DE LA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (SMA): Papel del factor de supervivencia de las motoneuronas (SMN). Trabajo de fin de grado, Universidad Cantabria, Facultad de medicina.
- Rodríguez, Ángel, Domínguez, S., Cantín, M., & Rojas, M. (2015). Nervous System Embriology. International Journal of Medical and Surgical Sciences, 2(1), 385-400. <https://doi.org/10.32457/ijmss.2015.004>