





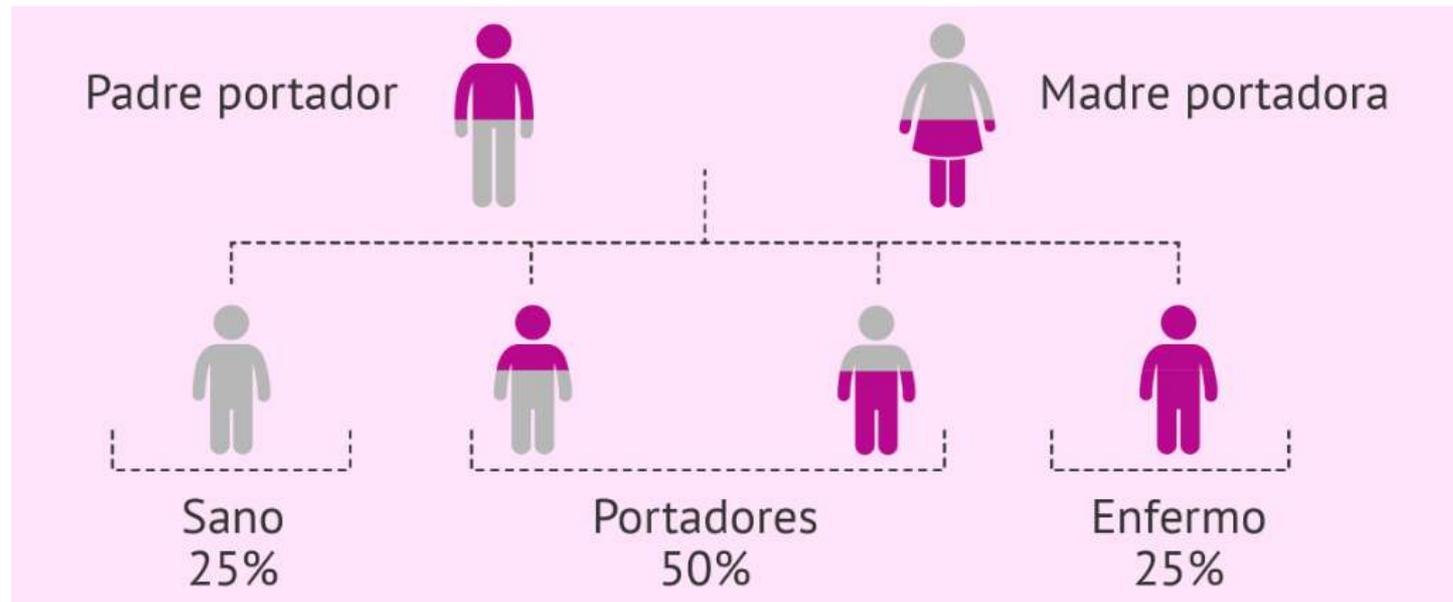
¿Qué es la AME?

1. Genética AUTOSÓMICO RECESIVO
2. Neurodegenerativa
3. Enfermedad de las Neuronas Motoras
4. Huérfana



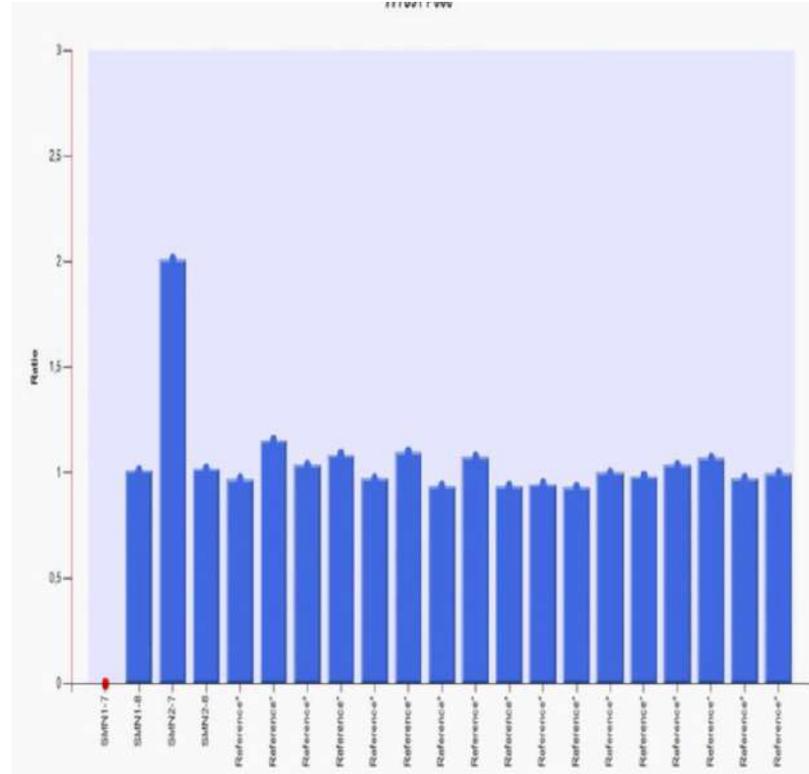


Autosómica Recesiva



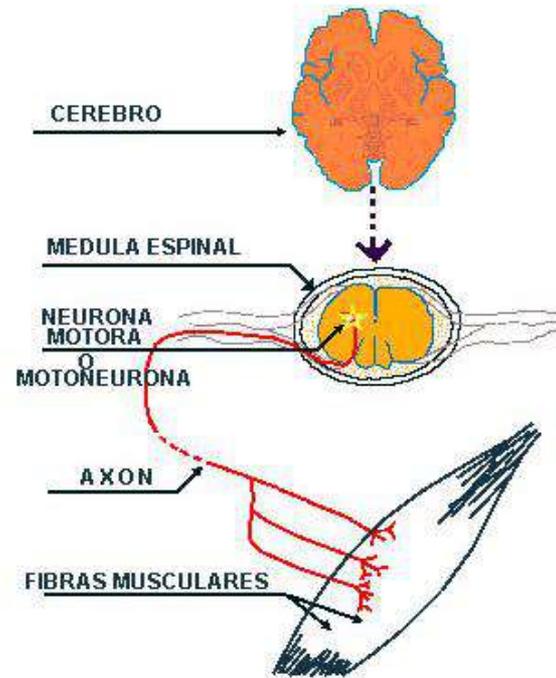
Deleción homocigota del Exón

7



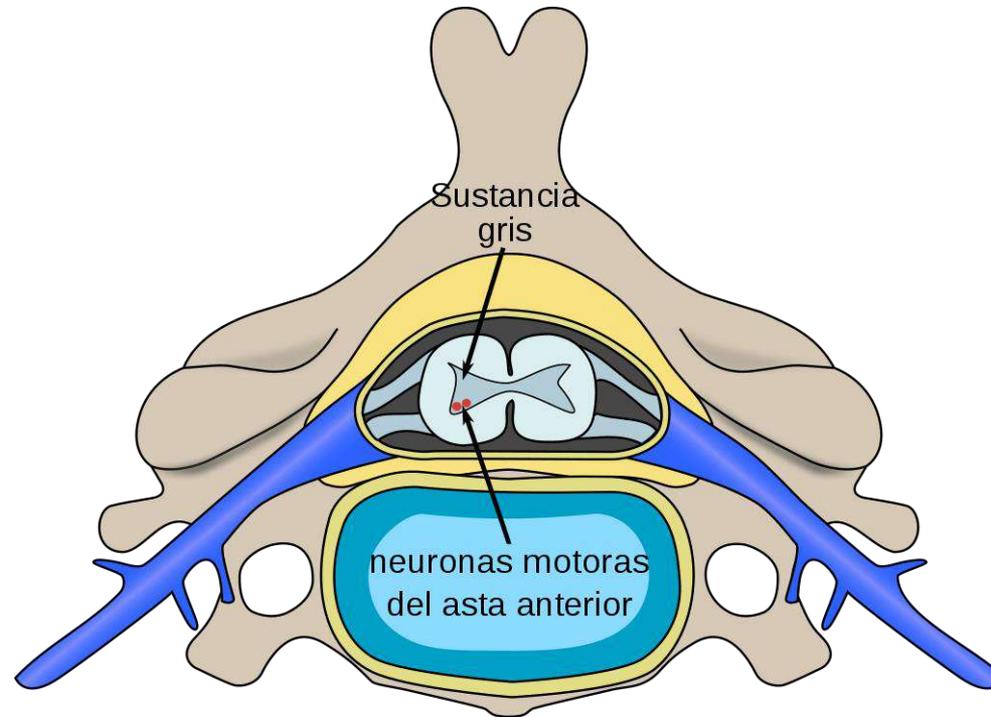


¿Qué sucede?



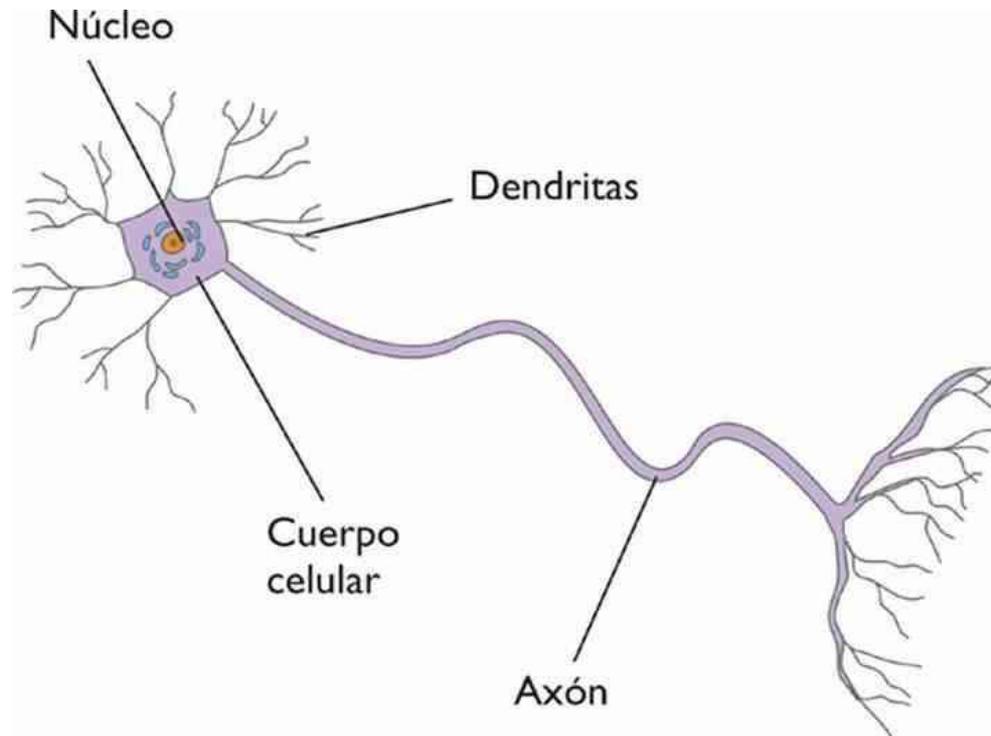


Asta Anterior



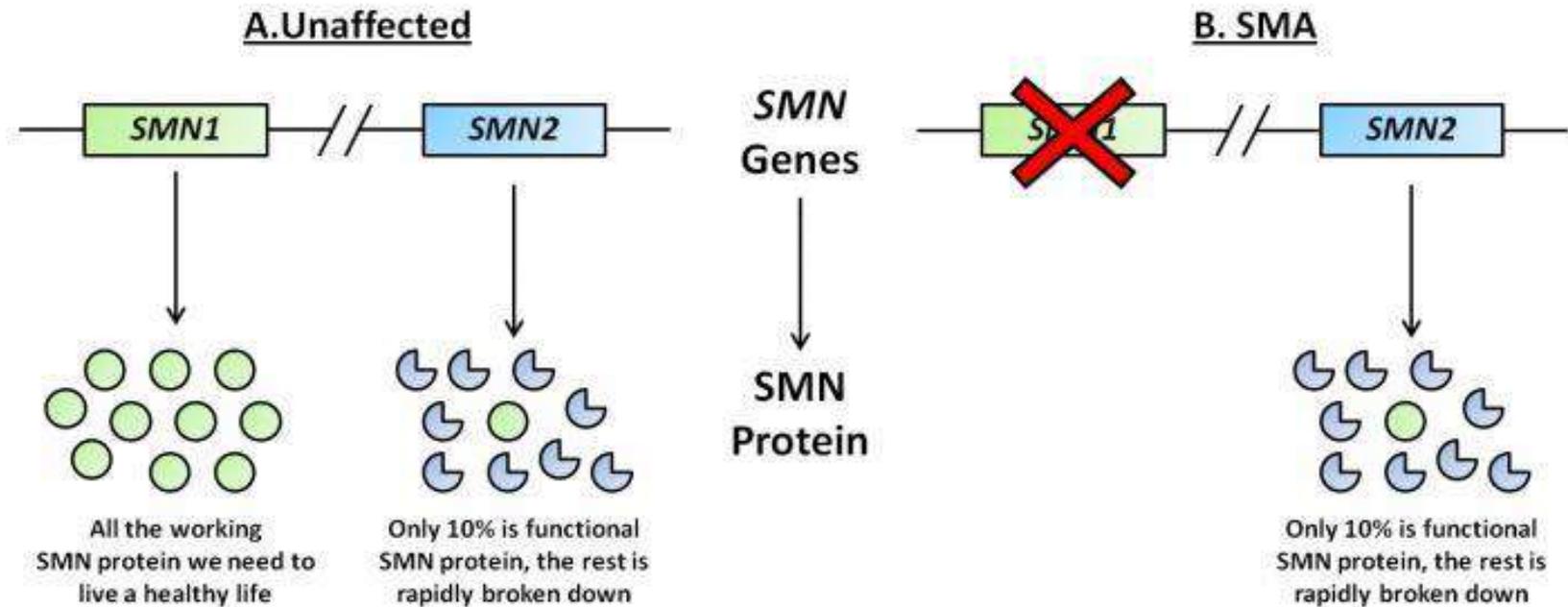


La Neurona Motora



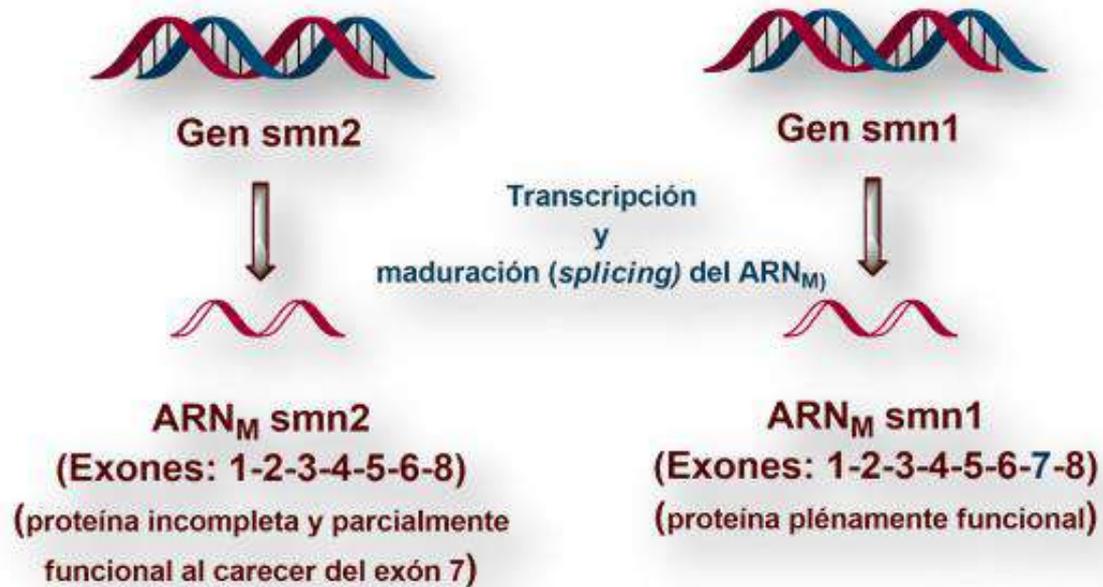


Genética de la AME



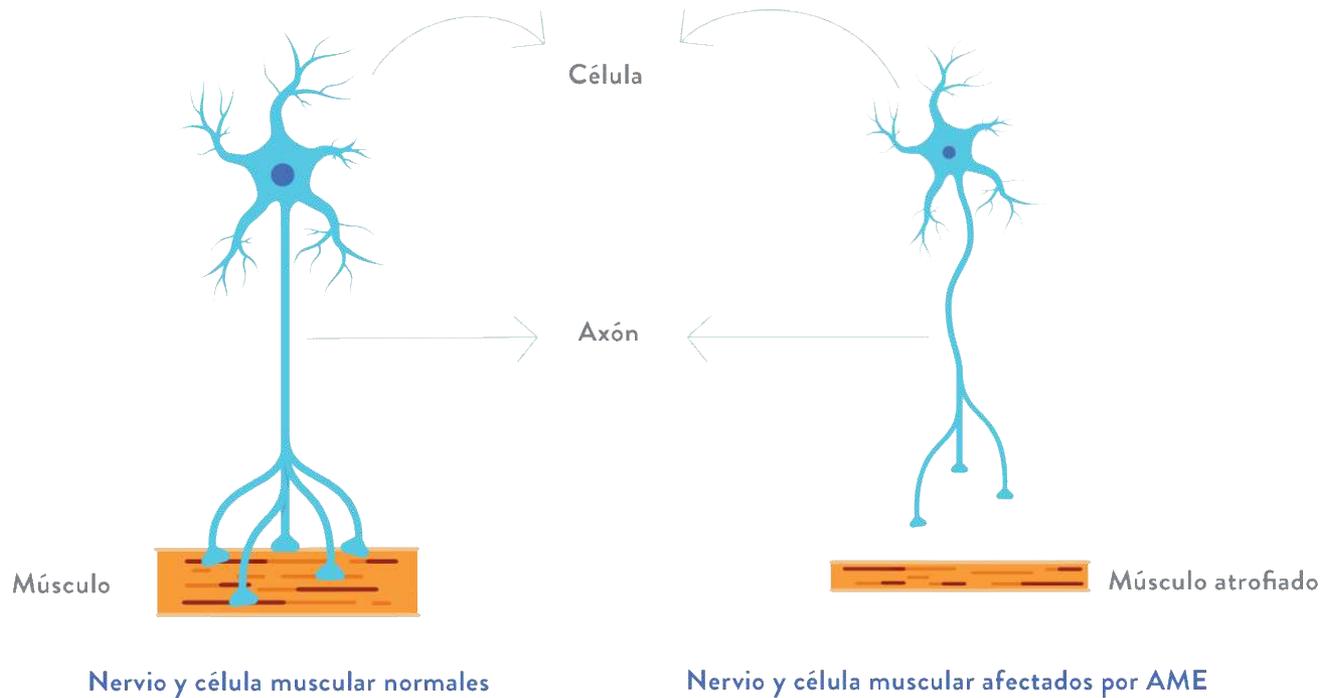


Genética de la AME





Resultado





Tipos de AME

Tabla 1. Clasificación de los subtipos clínicos de atrofia muscular espinal según edad de inicio de síntomas y gravedad de evolución

Tipo	Inicio	Maxima habilidad	Fallecimiento
Tipo I Enfermedad de Werdnig-Hoffmann	< 6 meses	No logra sentarse	< 2 años
Tipo II Intermedio	7-18 meses	No logra caminar	> 2 años
Tipo III Enfermedad de Kugelberg-Welander	> 18 meses	Marcha autónoma	Adulto
Tipo IV	2ª - 3ª década	Marcha autónoma Vida adulta	Adulto



Ame Tipo 1





Ame Tipo 2



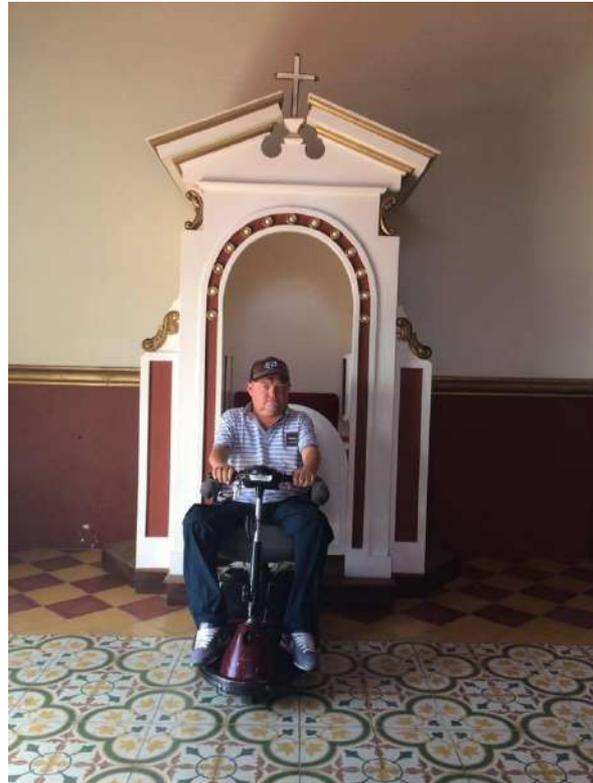


Ame Tipo 3



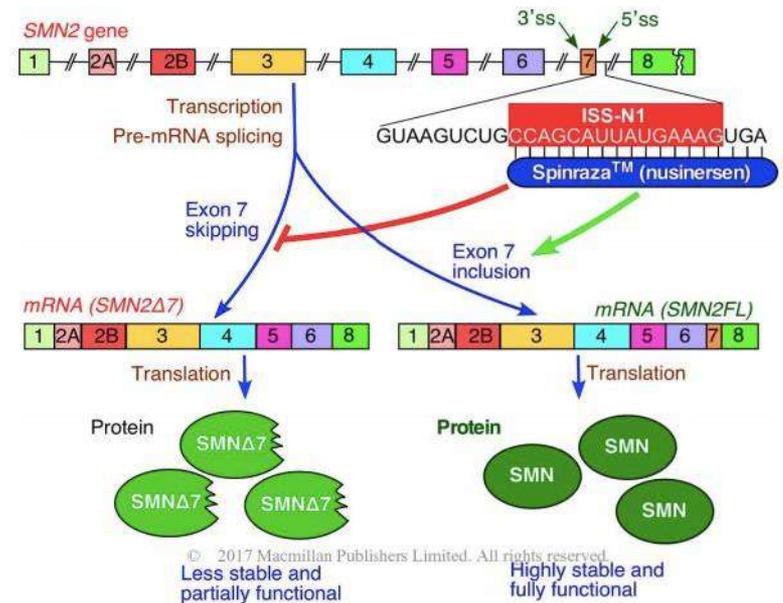
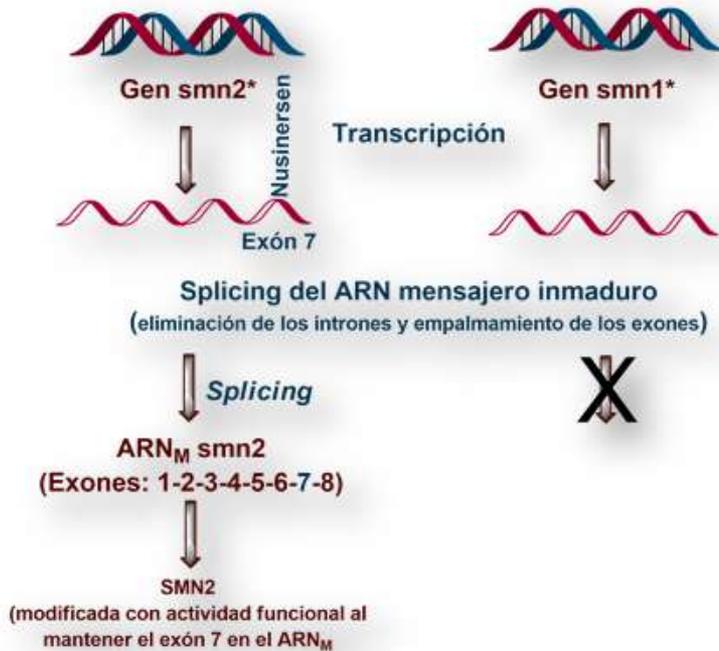


Ame Tipo 4





Spinraza-Nusinersen





Muchas Gracias

