





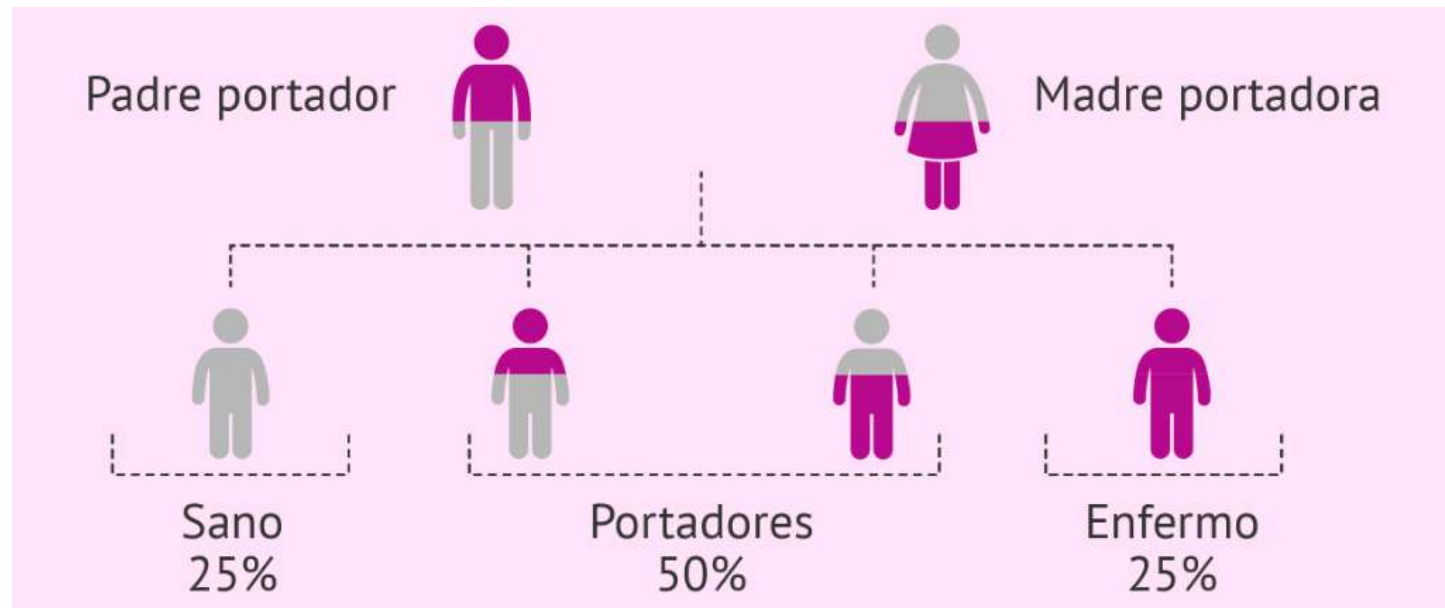
¿Qué es la AME?

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



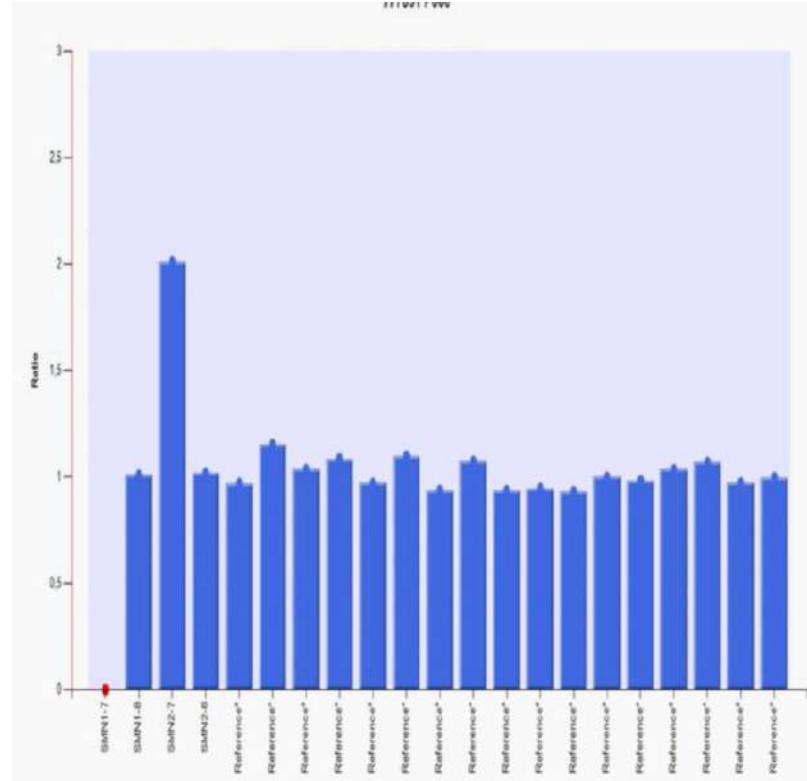


Autosómica Recesiva



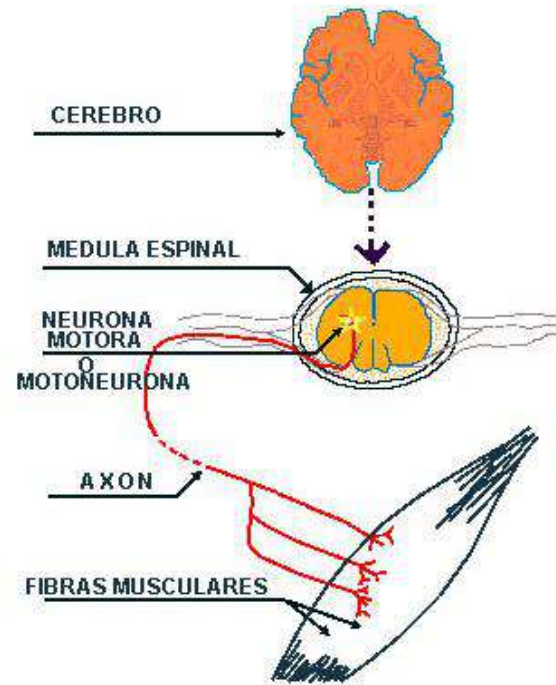
Delección homocigota del Exón

7



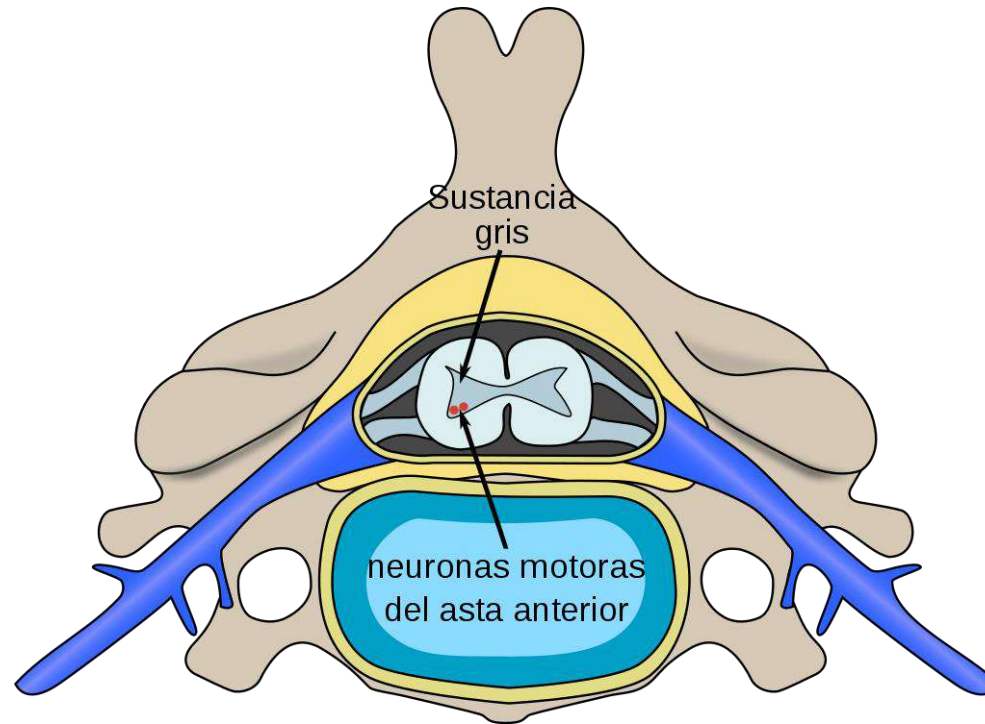


¿Qué sucede?



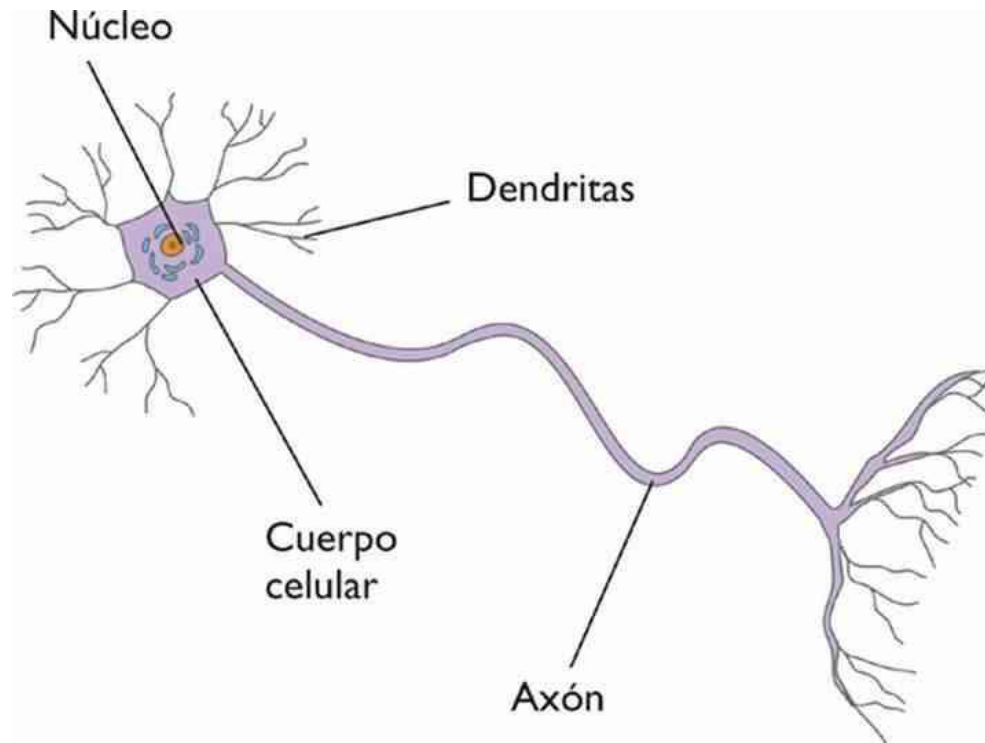


Asta Anterior



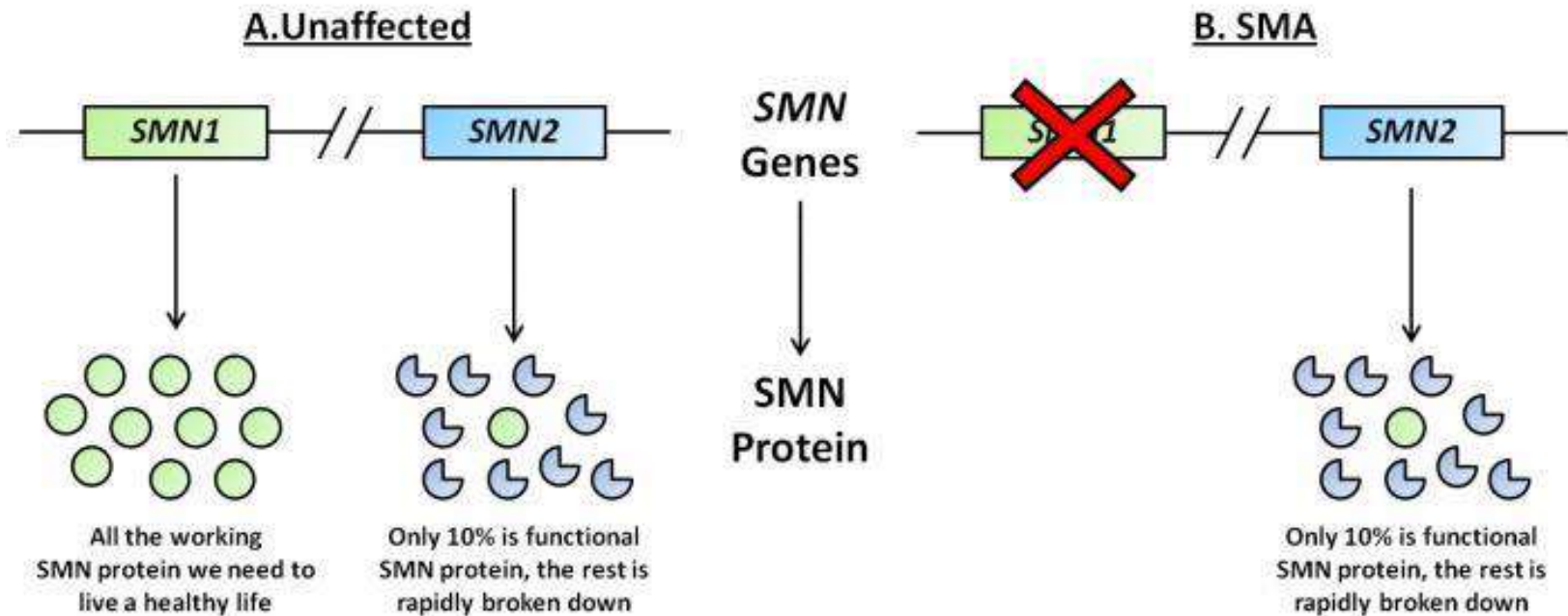


La Neurona Motora



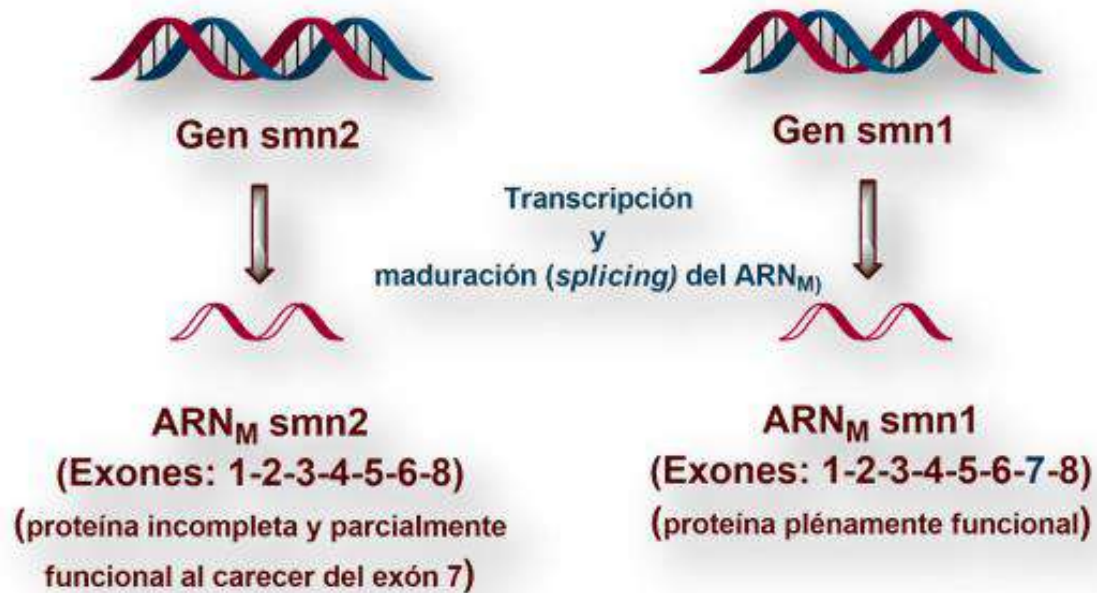


Genética de la AME



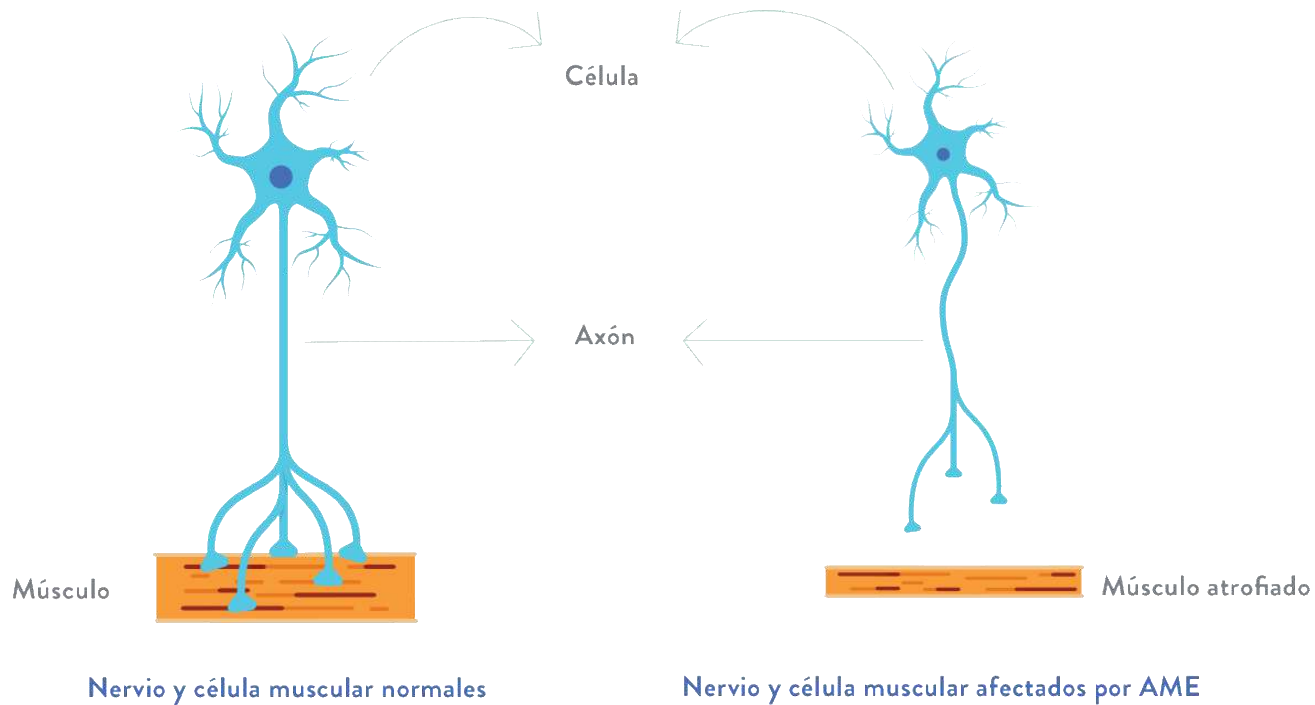


Genética de la AME





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



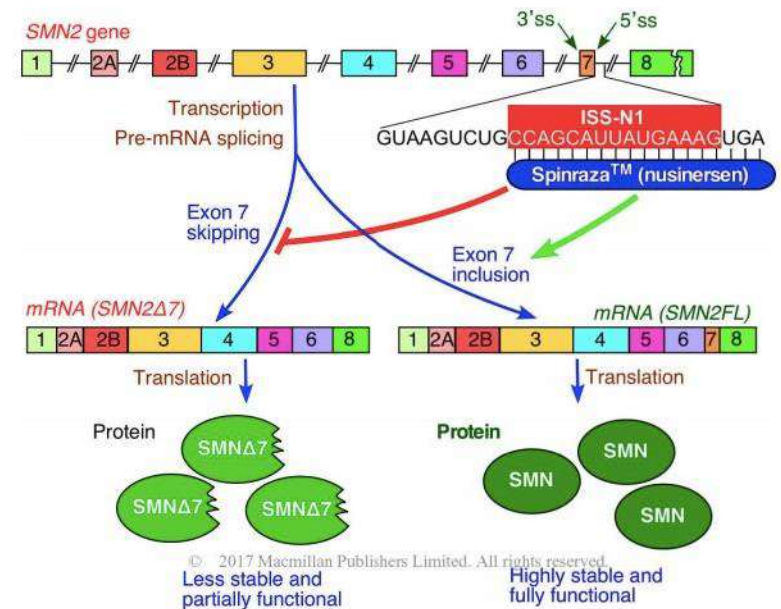
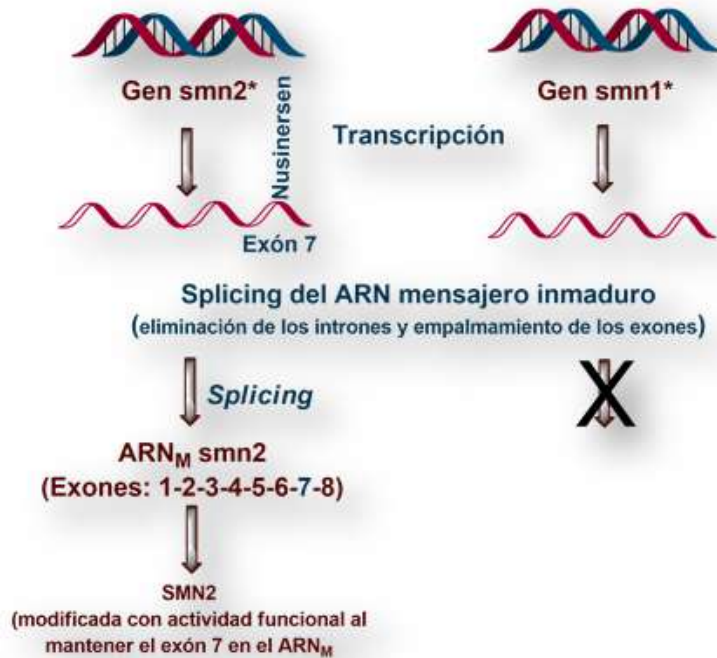


Ame Tipo 4





Spinraza-Nusinersen





Muchas Gracias

