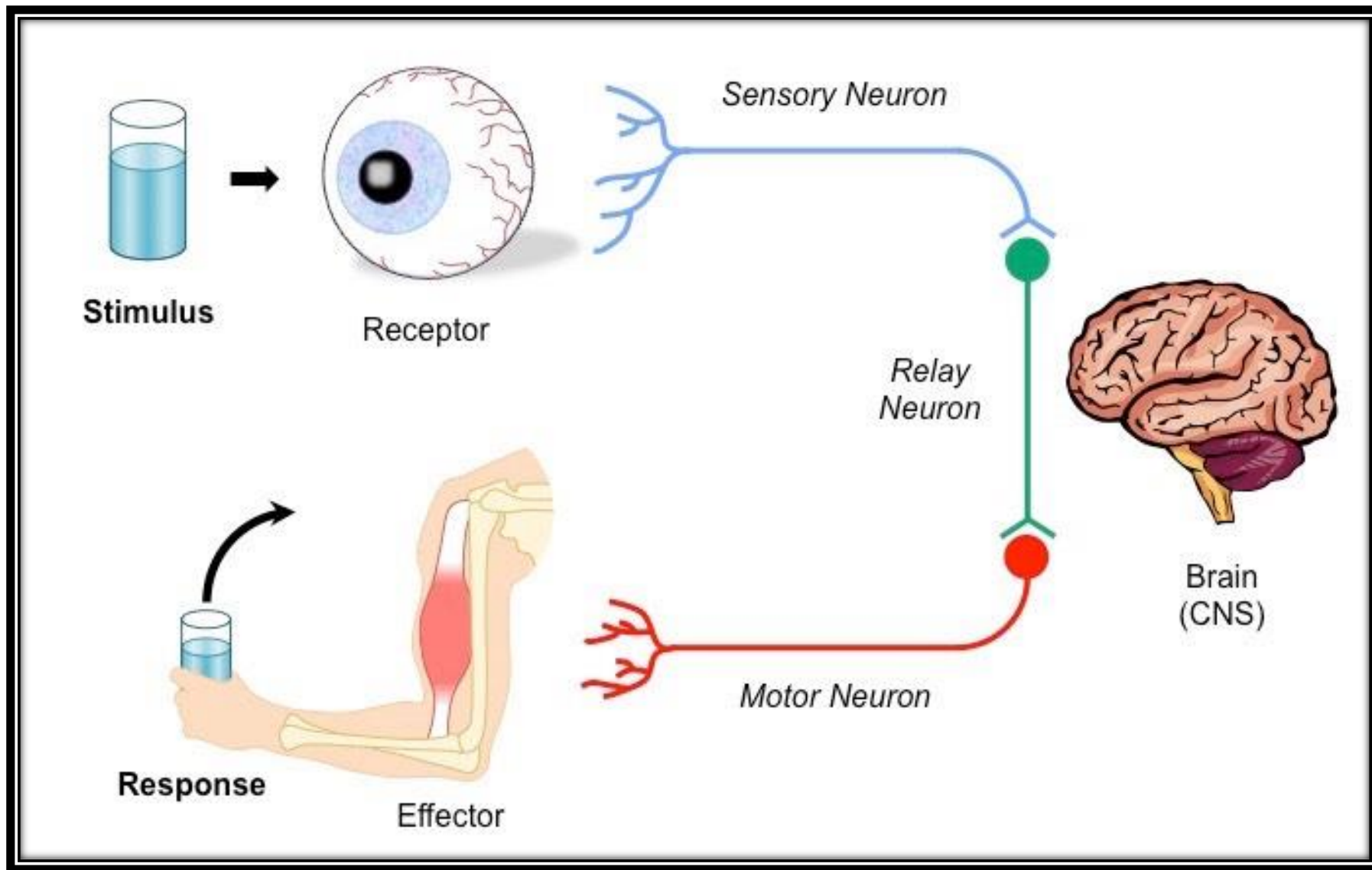
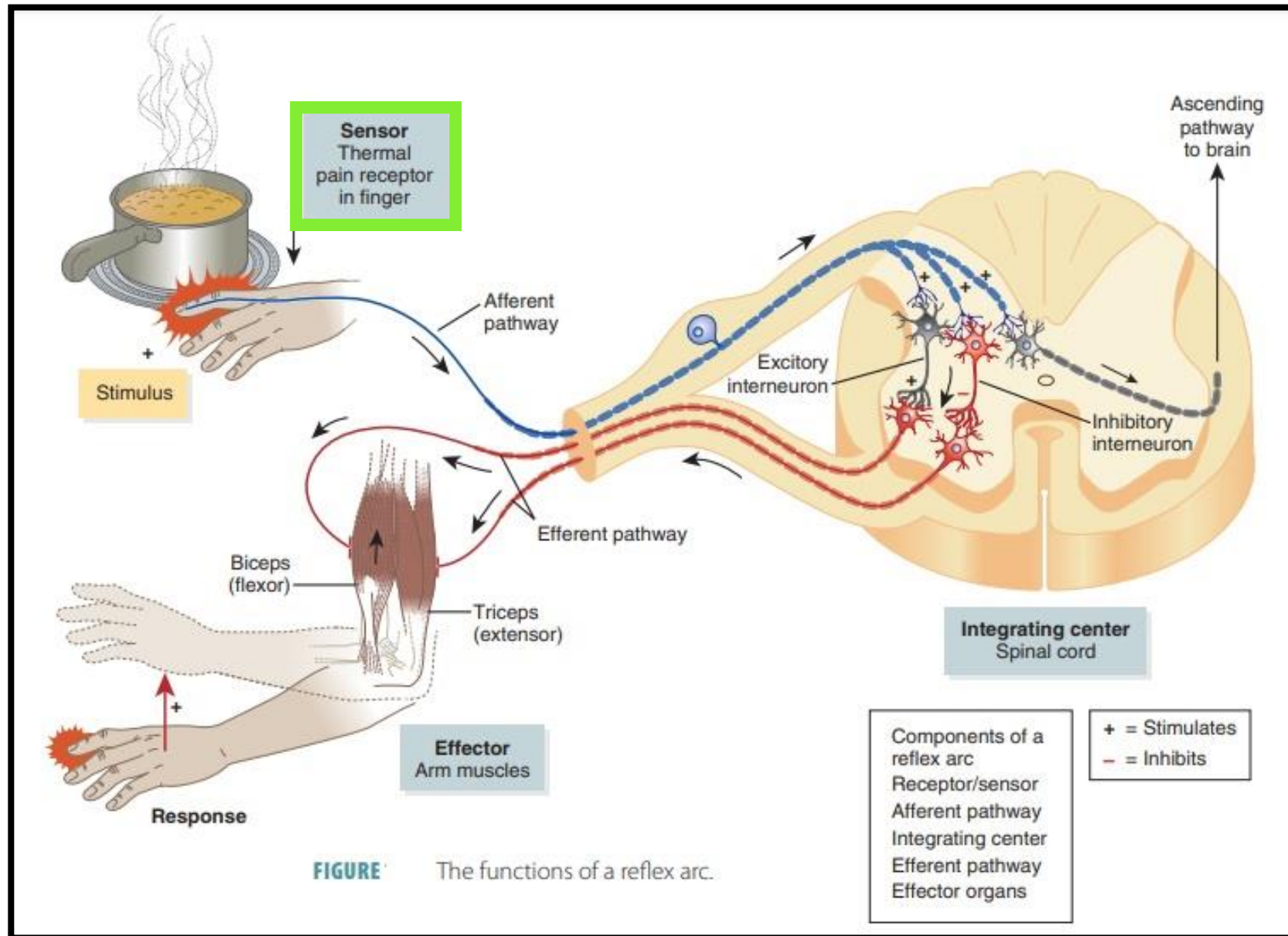


# Reacció del Sistema nerviós davant estímuls externs



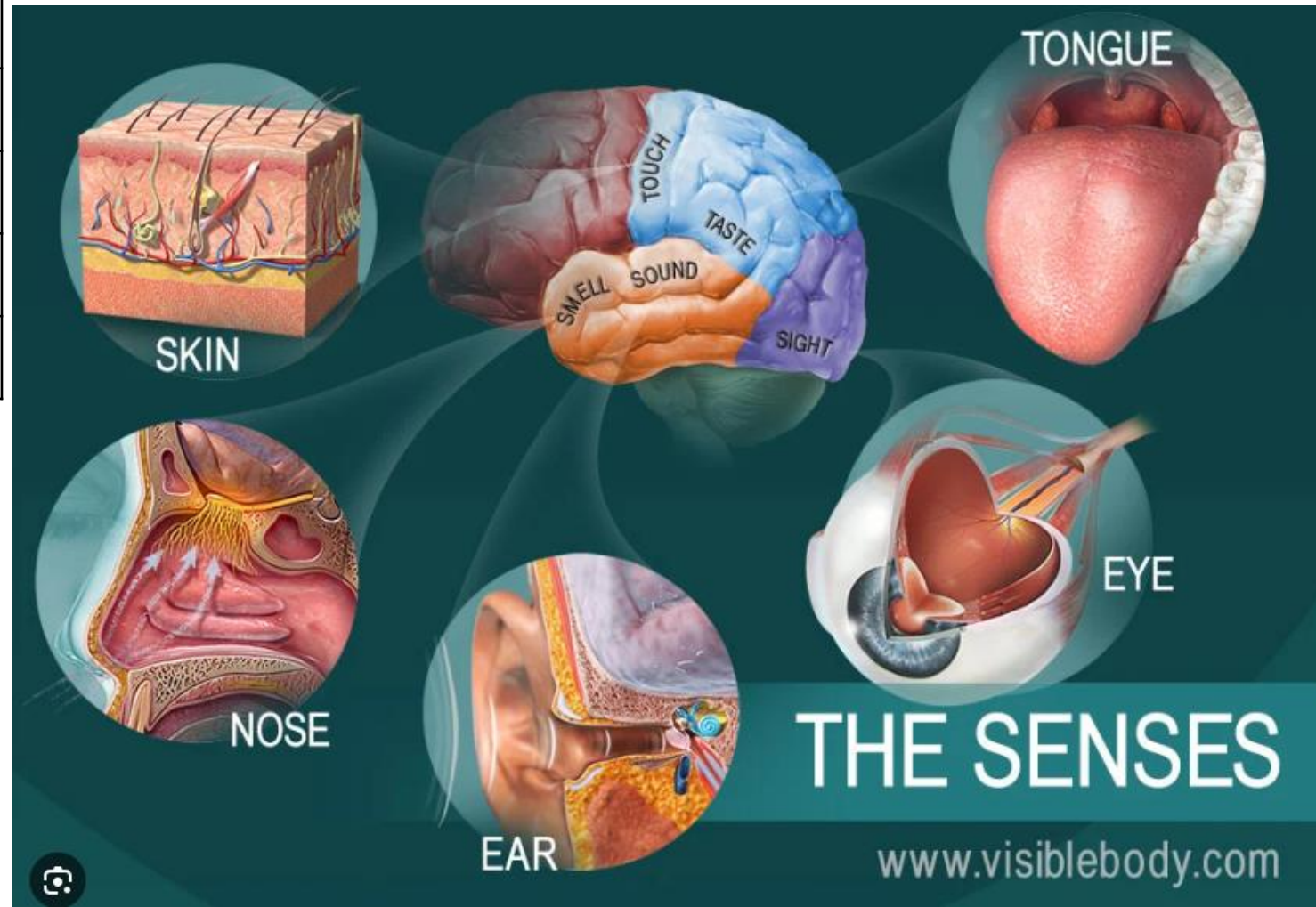
# Reacció del Sistema nerviós davant estímuls externs



# Relació del Sistema nerviós front estímuls externs

## Sensors

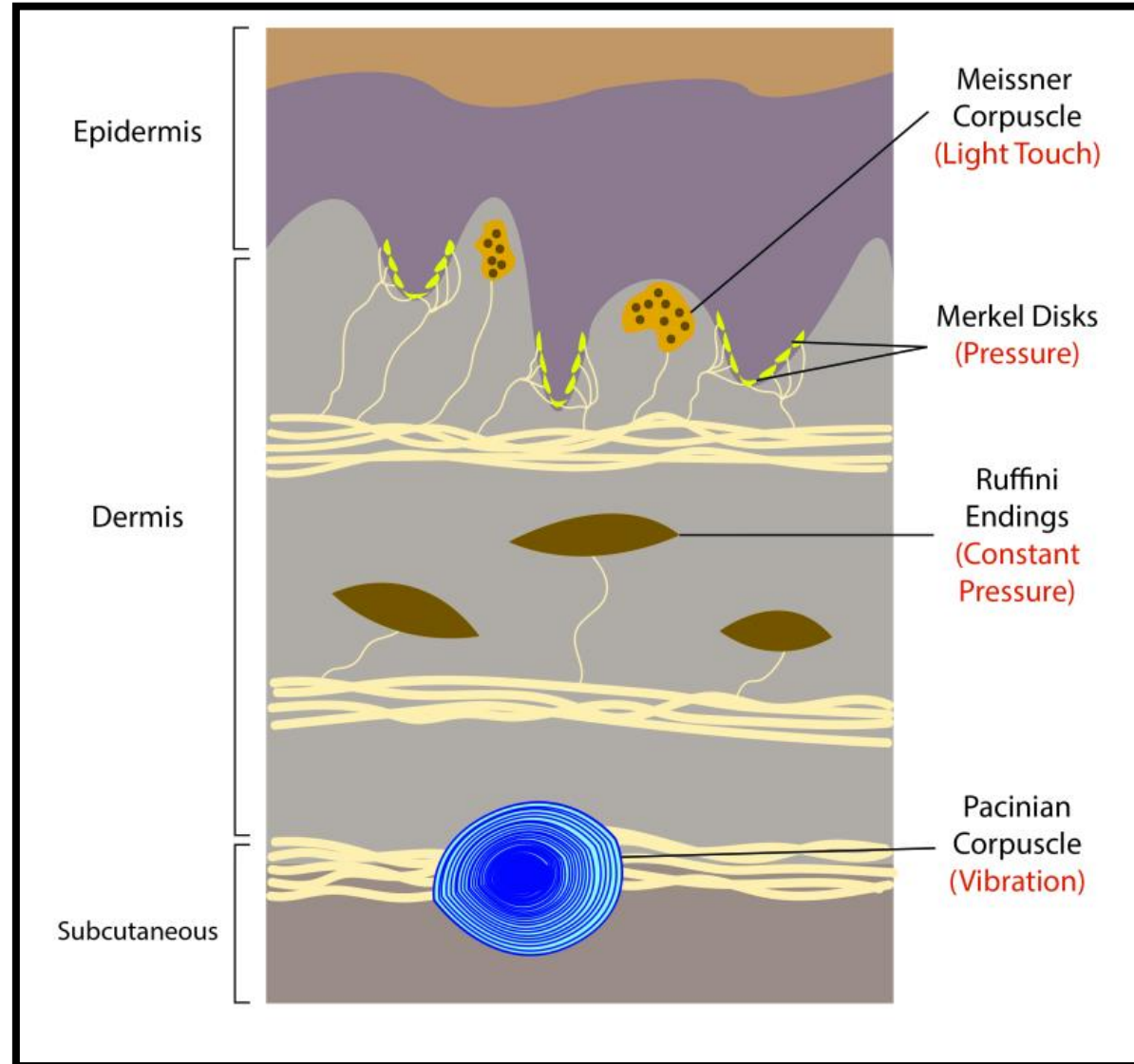
Sensors	Estímul
Pell	Tacte, Temperatura i Dolor
LLengua	Químics en menjar i begudes
Nas	Químics en l'aire
Ull	Llum
Orelles	Soroll i posició del cap



# Relació del Sistema nerviós front estímuls externs

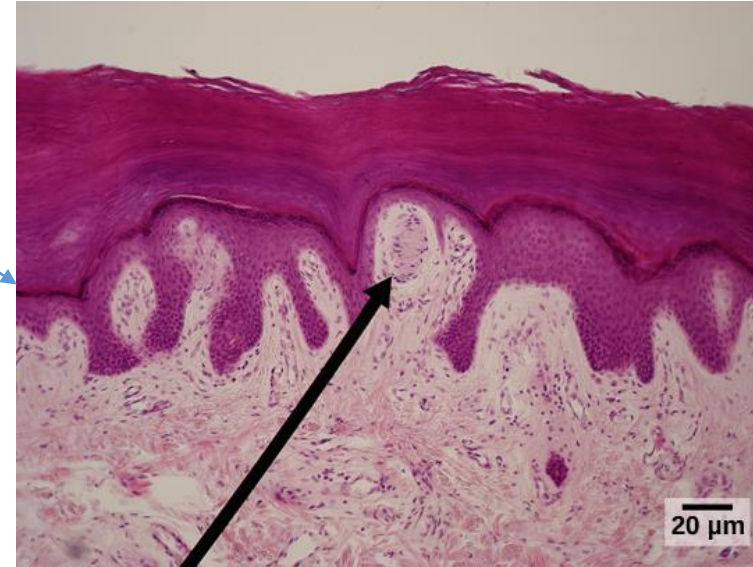
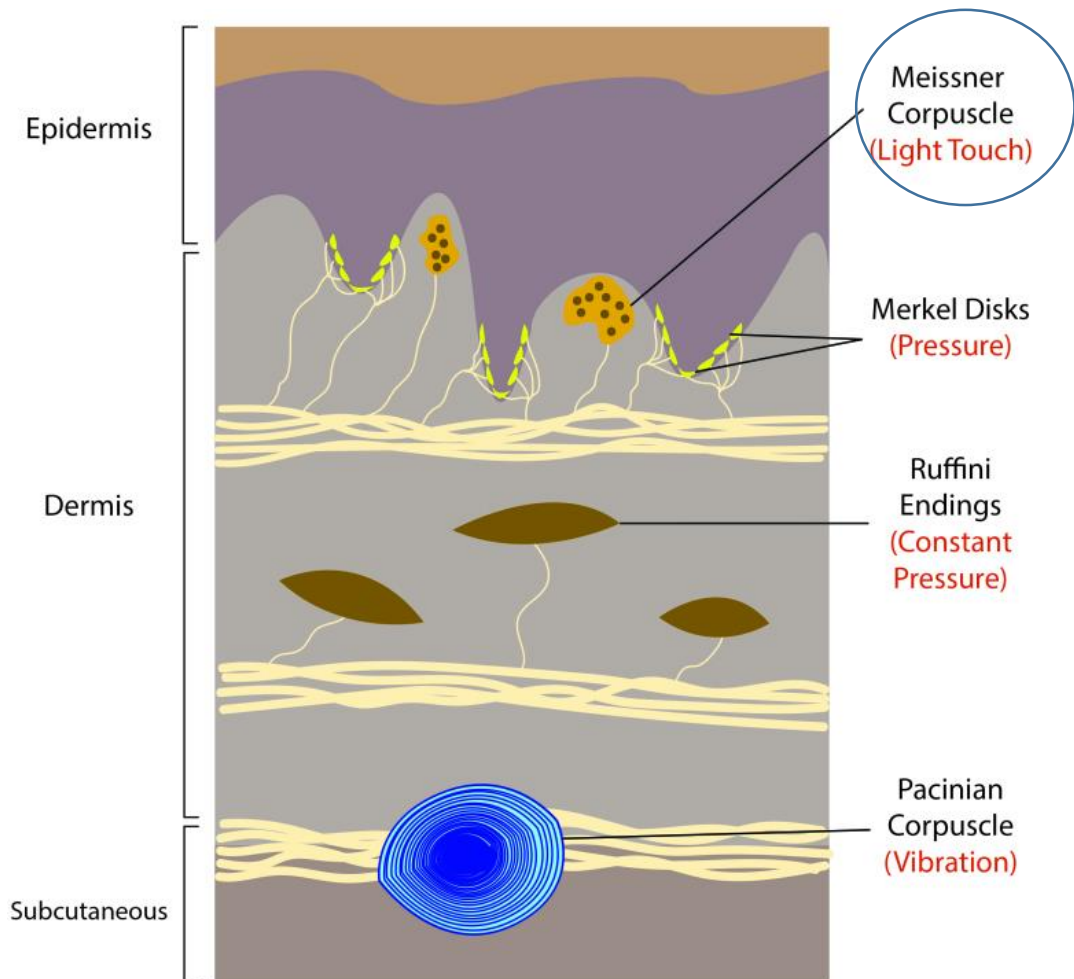
## Sensors- La Pell

### Receptors Cutanis



# Relació del Sistema nerviós front estímuls externs

## Sensors- La Pell

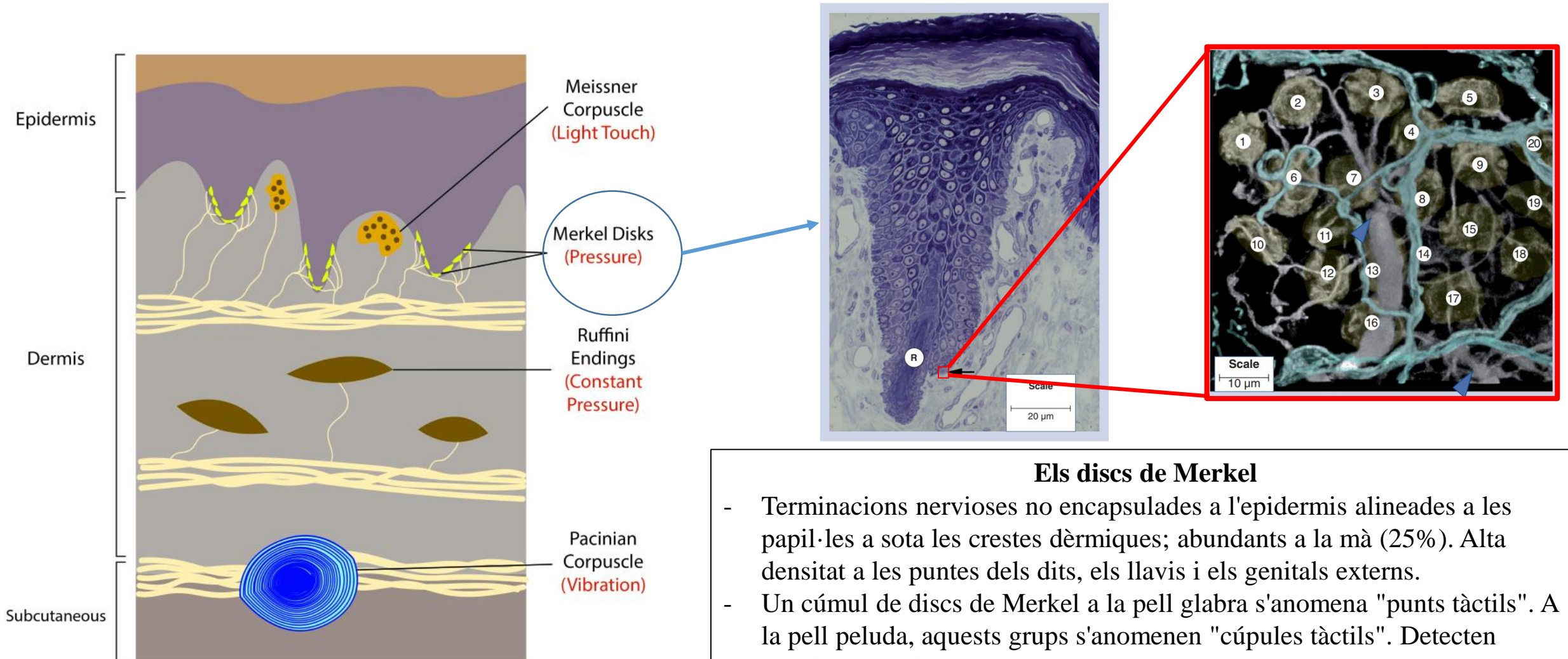


### **Els corpuscles de Meissner**

- Neurons encapsulades entre les papil·les dèrmiques sota l'epidermis de la pell dels dits, palmes i plantes: són els mecanoreceptors més comuns de la pell llisa i sense pèl.
- Implicats en el moviment de la pell i la detecció de manipulació d'objectes. La seva estimulació primària és mitjançant la deformació dinàmica.

# Relació del Sistema nerviós front estímuls externs

## Sensors- La Pell

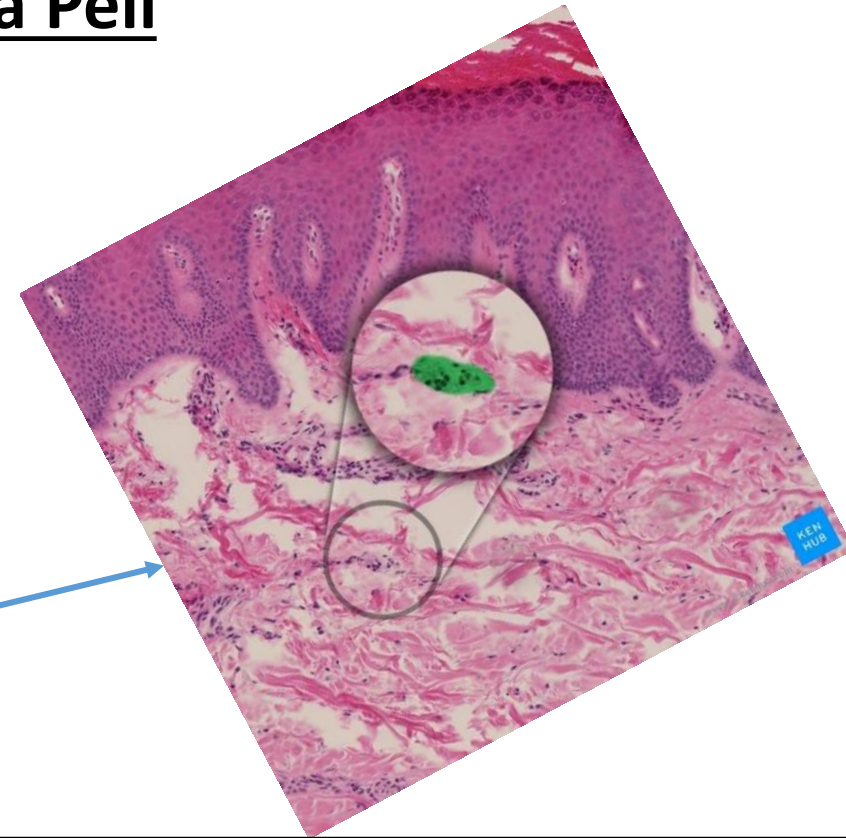
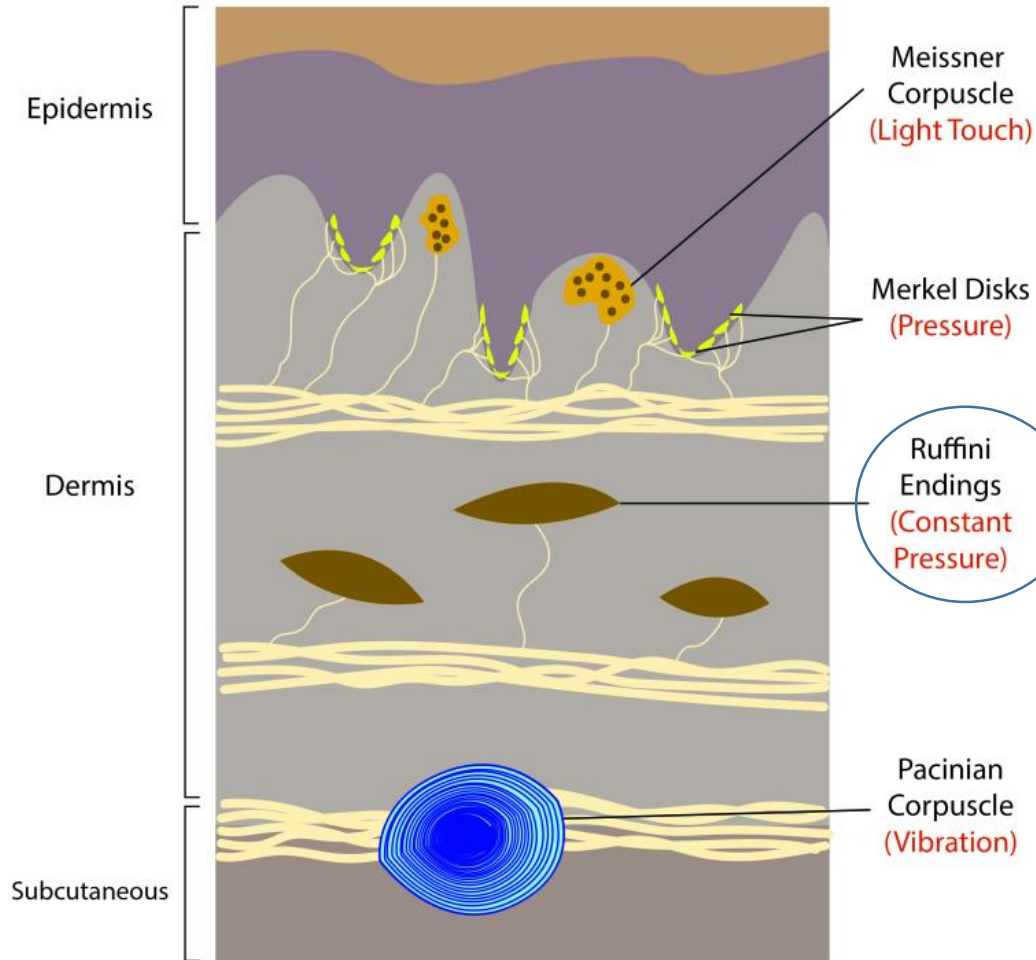


### **Els discs de Merkel**

- Terminacions nervioses no encapsulades a l'epidermis alineades a les papil·les a sota les crestes dèrmiques; abundants a la mà (25%). Alta densitat a les puntes dels dits, els llavis i els genitals externs.
- Un cúmulo de discs de Merkel a la pell glabra s'anomena "punts tàctils". A la pell peluda, aquests grups s'anomenen "cúpules tàctils". Detecten canvis en presió.

# Relació del Sistema nerviós front estímuls externs

## Sensors- La Pell

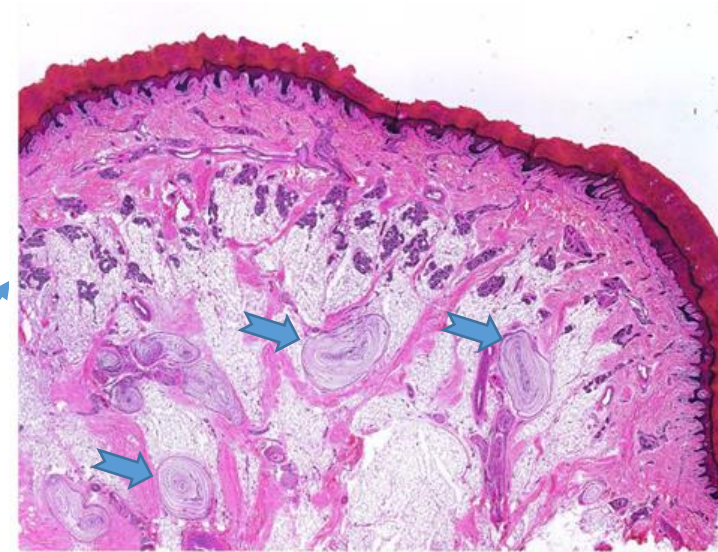
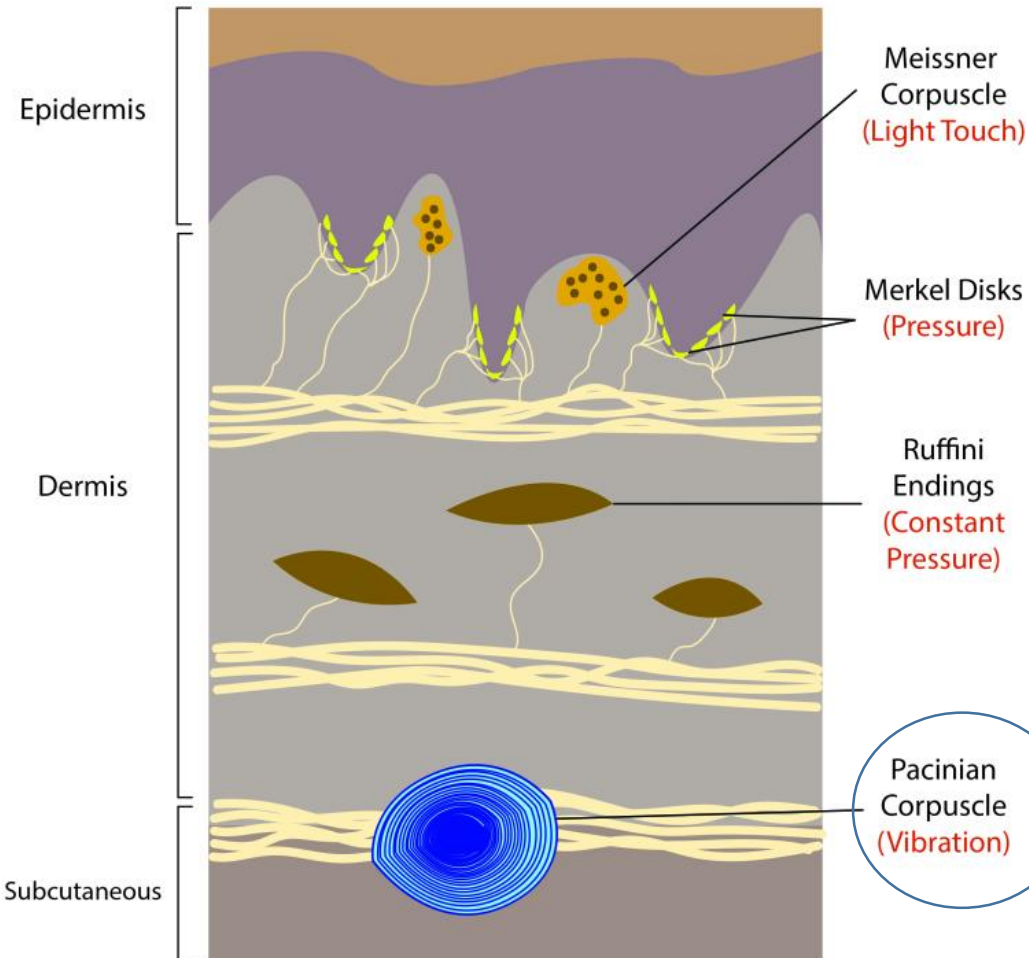


### **Terminacions de Ruffini**

- Mecanoreceptors encapsulats i d'adaptació lenta, situats a la pell, els lligaments i els tendons; representen el 20% dels receptors de la mà humana.
- Els corpuscles de Ruffini detecten principalment l'estirament de la pell, el moviment i la posició dels dits

# Relació del Sistema nerviós front estímuls externs

## Sensors- La Pell

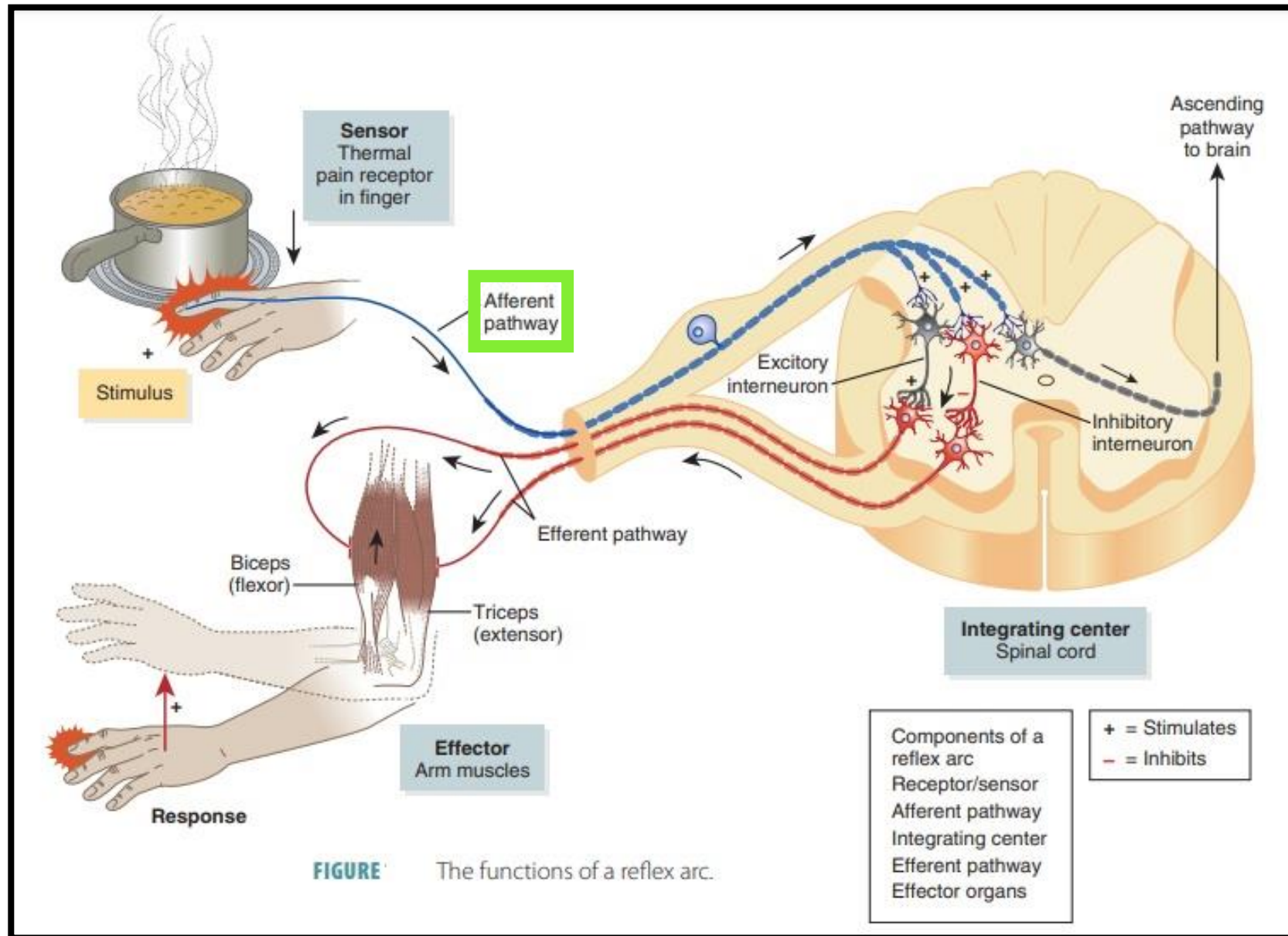


### **Corpuscles de Pacini**

- Grans terminacions nervioses encapsulades situades al teixit subcutani.
- Constitueixen fins al 15% dels receptors cutanis de la mà.
- Es troben a les membranes interdòssies, el més probable és que permetin la detecció de vibracions a l'esquelet.
- Senten vibracions i detecten textures fines



# Reacció del Sistema nerviós davant estímuls externs



# Relació del Sistema nerviós front estímuls externs

## Pathway aferent

TABLE 1 | Comparison of fiber characteristics.

Class	Type	Myelination	Diameter $\mu\text{m}$	CV $\frac{\text{m}}{\text{s}}$	$\frac{F}{A}$ or $\frac{F}{\text{mm}}$	Skin type	Location	Associated organ	Stimuli	References
A- $\beta$	SAI-LTMR	Thick	6–12 $\mu\text{m}$	35–75 $\frac{\text{m}}{\text{s}}$	$\frac{100 F}{\text{cm}^2}$	Hairy & glabrous	Stratum basale epidermis, guard hair	Merkels disc, guard hair	Mechanical fine touch	(12, 15–18, 36, 37)
	SAII-LTMR	Thick			$\frac{10 F}{\text{cm}^2}$	Glabrous	Dermis	Ruffini corpuscle	Mechanical stretch	
	RAI-LTMR	Thick			$\frac{159 F}{\text{cm}^2}$	Glabrous	Dermal papillae	Meissner corpuscle	Mechanical deformation	
	RAII-LTMR	Thick			$\frac{20 F}{\text{cm}^2}$	Glabrous	Deep dermis	Pacinian corpuscle	Mechanical vibration	
A- $\delta$	HTMR	Thin	1–5 $\mu\text{m}$	5–30 $\frac{\text{m}}{\text{s}}$	$\frac{7.2-10.9 F}{\text{mm}}$	Hairy, glabrous	Epidermis>dermis	Free nerve endings	Noxious heat & mechanical	(12, 14, 16–18, 36, 37)
	LTMR	Thin			male: $\frac{7.2-10.9 F}{\text{mm}}$ female: $\frac{6.7-13.5 F}{\text{mm}}$	Hairy	Dermis, epidermis	Free nerve endings, zigzag + auchene hair	Mechanical, non-noxious cold	
B		Thin	3 $\mu\text{m}$	3–15 $\frac{\text{m}}{\text{s}}$	-	-	White rami communicantes	Paravertebral ganglion		
C	C-sympathetic efferent	Unmyelinated	0.2–1.4 $\mu\text{m}$	< 2 $\frac{\text{m}}{\text{s}}$	PNF leg + thigh, VIP, D $\beta$ H mean (SD): 52.3–63.7 (12.4–18.2) $\frac{F}{\text{mm}}$ SNF: 40.8–51.3(11.8–13.2%) PID	Hairy, glabrous	Dermis	Eccrine sweat glands, vessels, arrector pili, free nerve endings	Cholinergic agents, catecholamines	(8, 36–42)
	HTMR afferent	Unmyelinated			male: $\frac{7.2-10.9 F}{\text{mm}}$ female: $\frac{6.7-13.5 F}{\text{mm}}$	Hairy, glabrous	Epidermis>dermis	Free nerve endings	Noxious -heat, cold, mechanical	(12, 16–18, 30, 36, 37)
	LTMR/C-tactile afferent	Unmyelinated			male: $\frac{7.2-10.9 F}{\text{mm}}$ female: $\frac{7.2-10.9 F}{\text{mm}}$	Hairy, glabrous	Epidermis>dermis	Free nerve endings, zigzag & auchene hair	Pleasant mechanical non-noxious heat, rapid cooling	

+ Ràpides

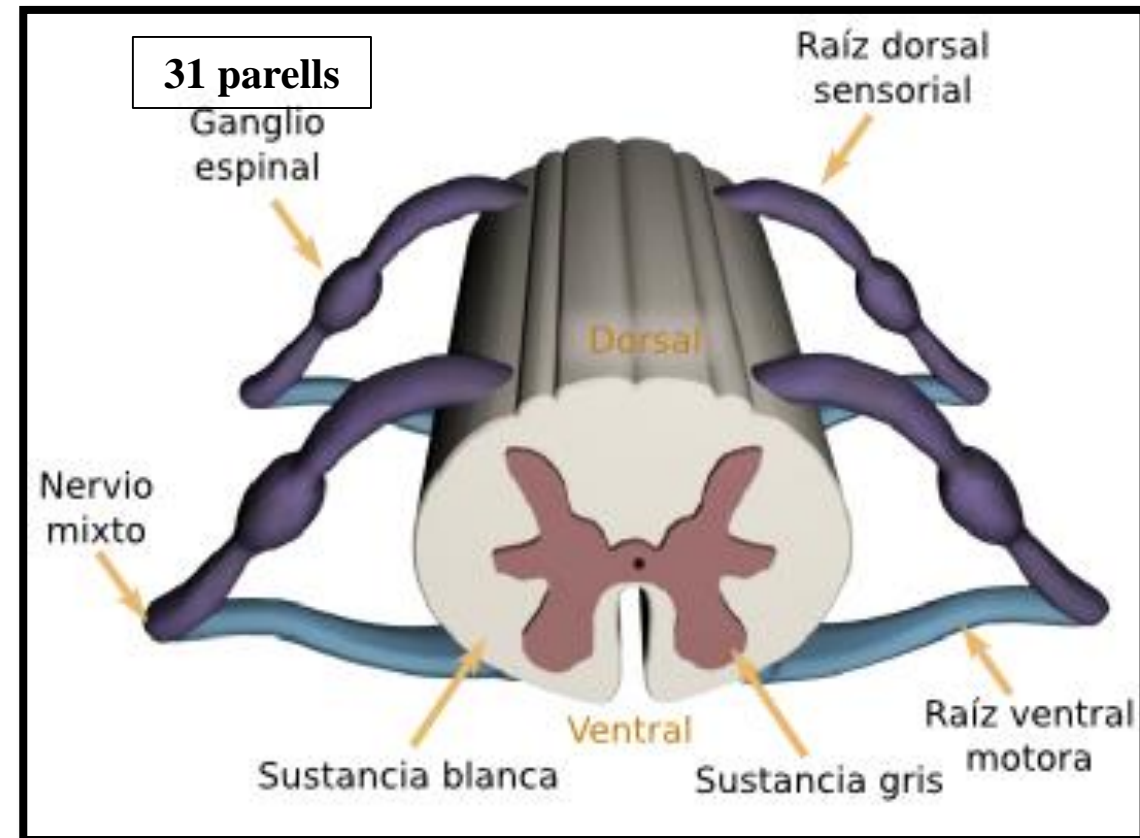
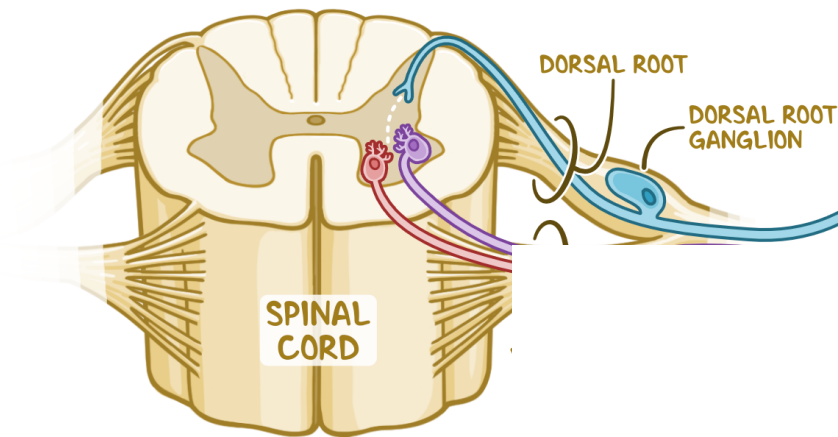
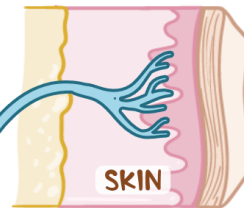
- Ràpides

# Relació del Sistema nerviós front estímuls externs

## Pathway aferent

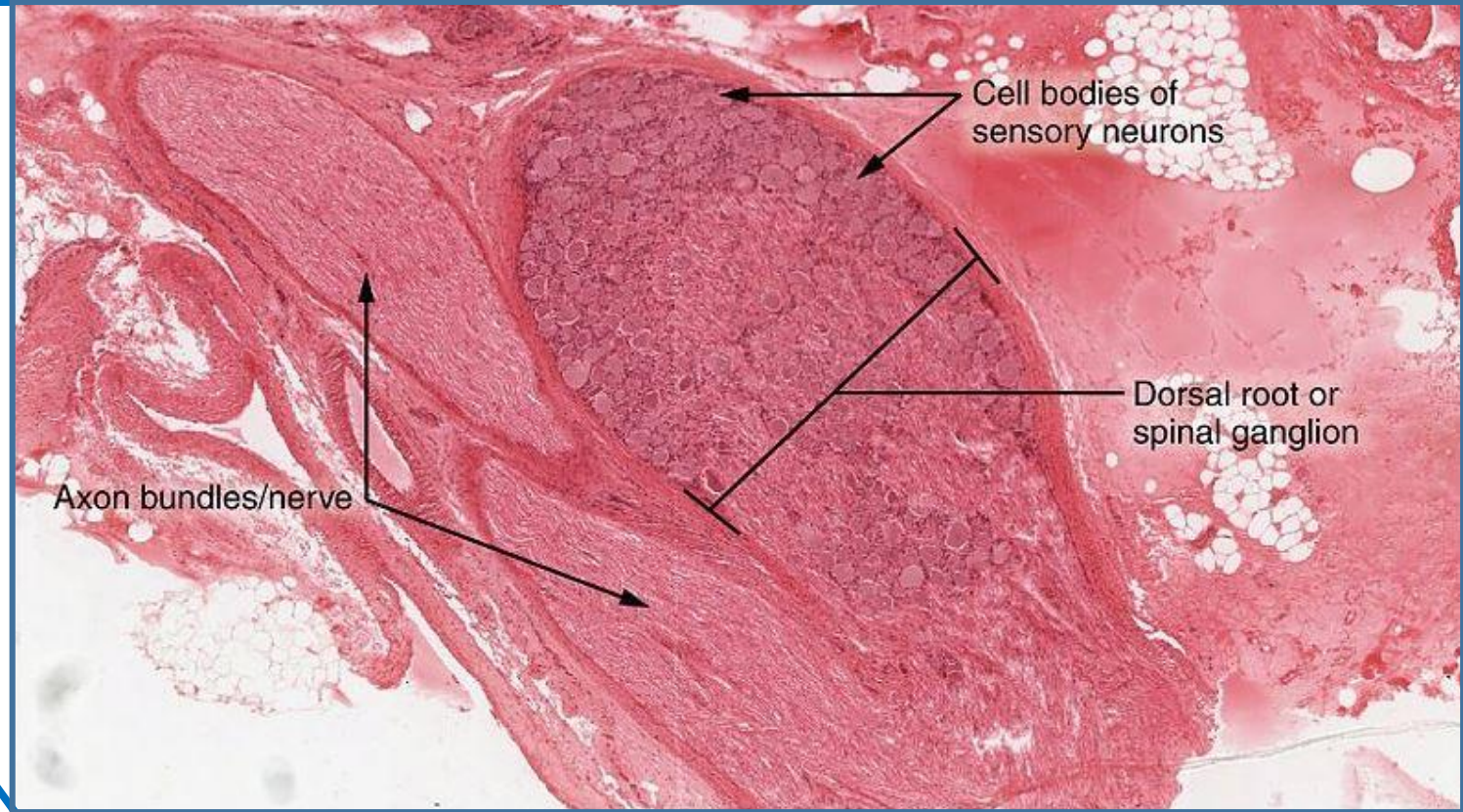
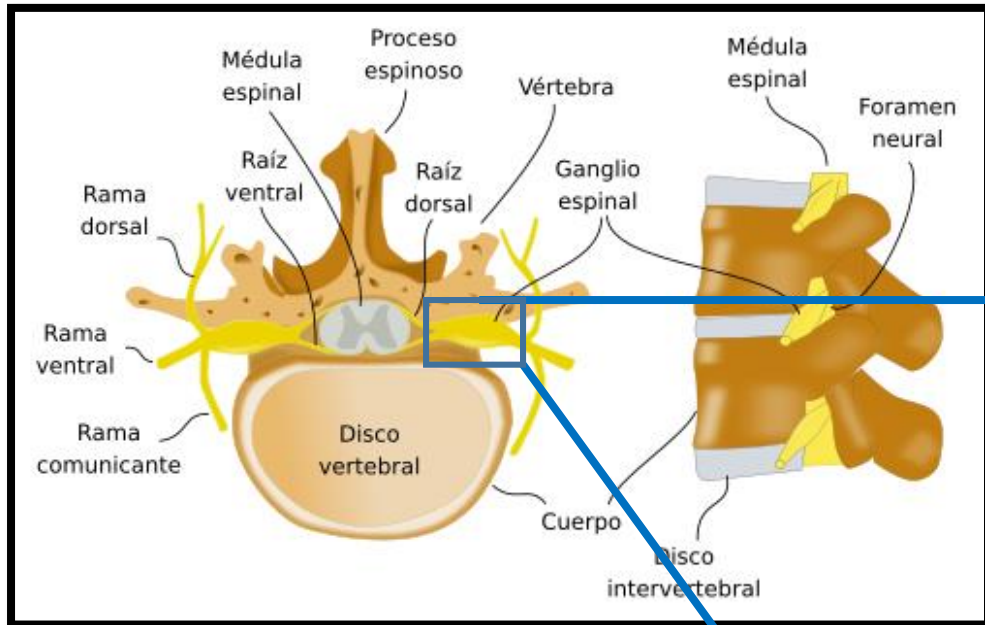
### AFFERENT NEURONS

- \* CARRY SENSORY INFO from RECEPTORS in SKIN/ OTHER ORGANS → CENTRAL NERVOUS SYSTEM  
~ aka SENSORY NEURONS
- \* CELL BODIES are LOCATED OUTSIDE of the SPINAL CORD

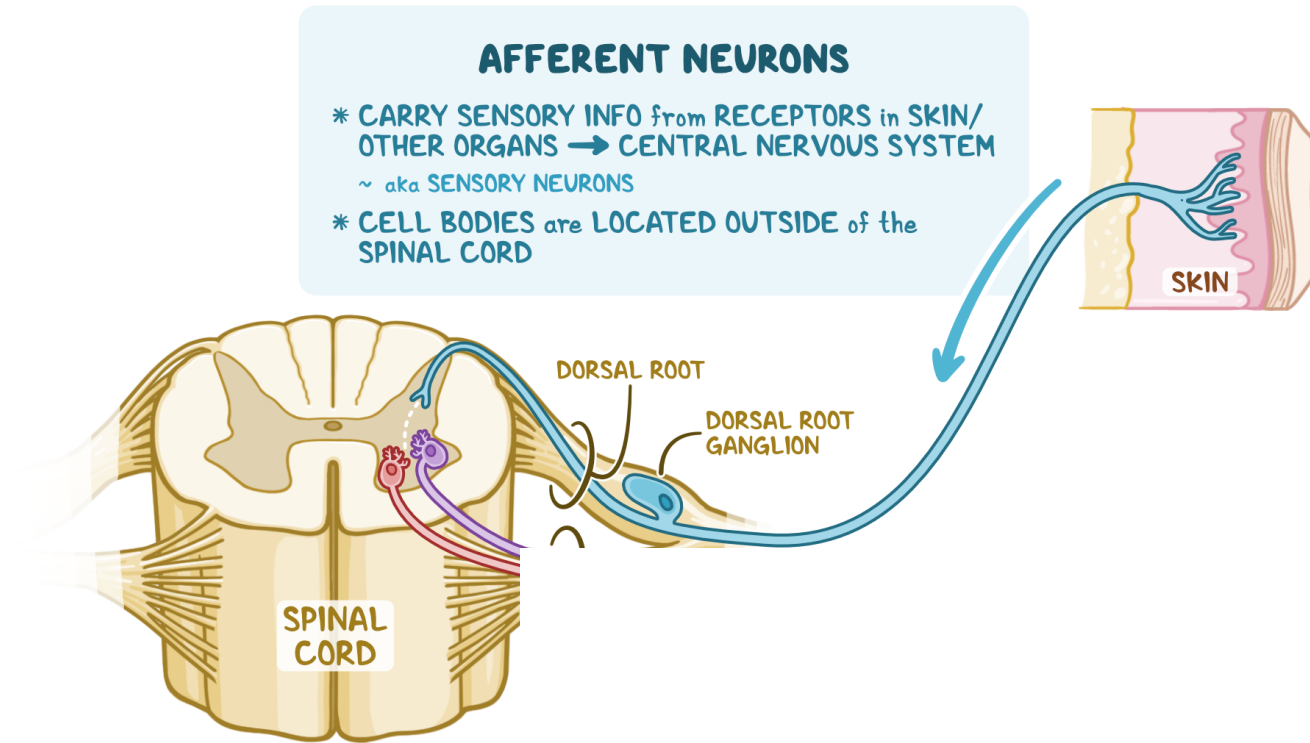


# Relació del Sistema nerviós front estímuls externs

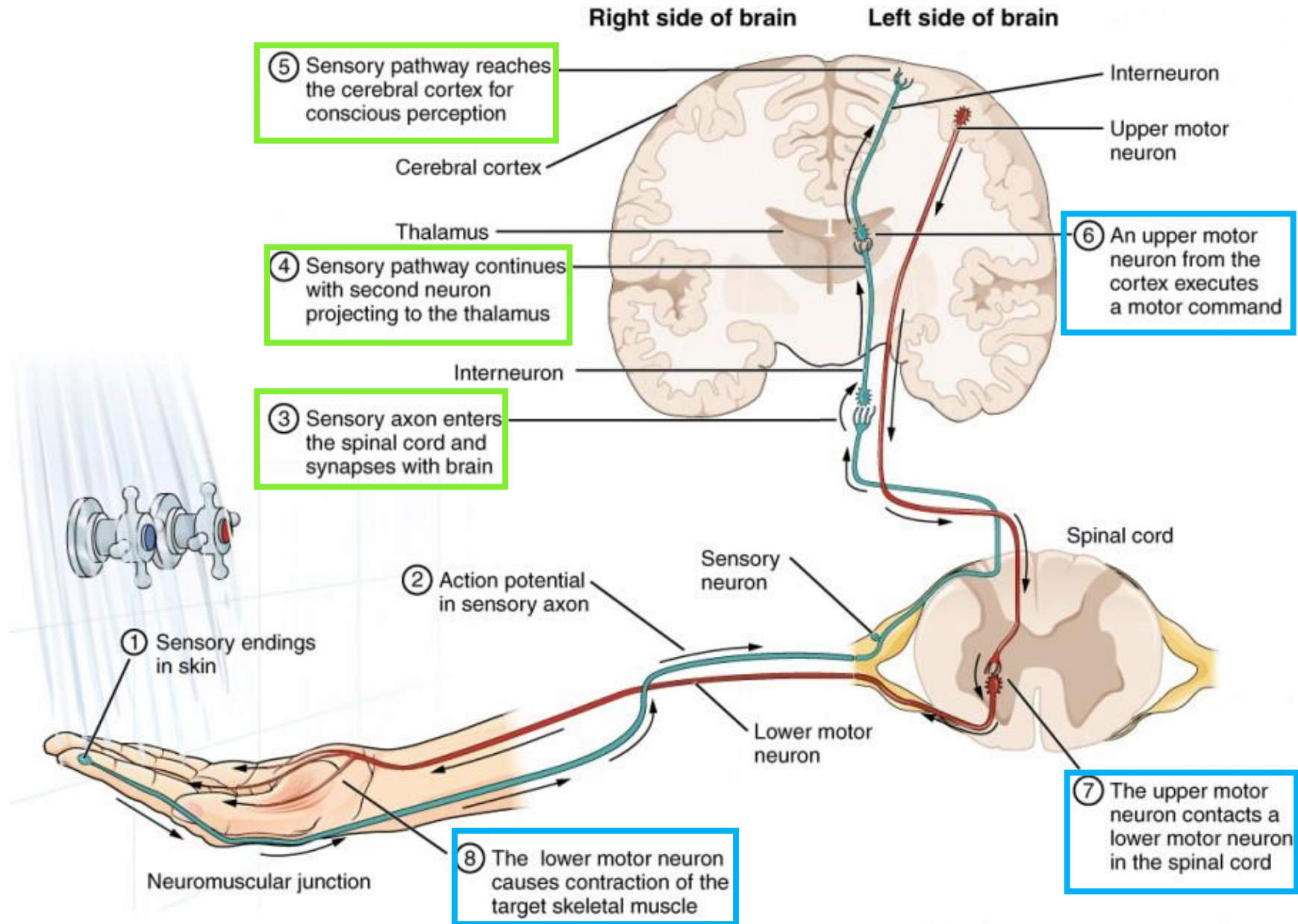
## Pathway aferent



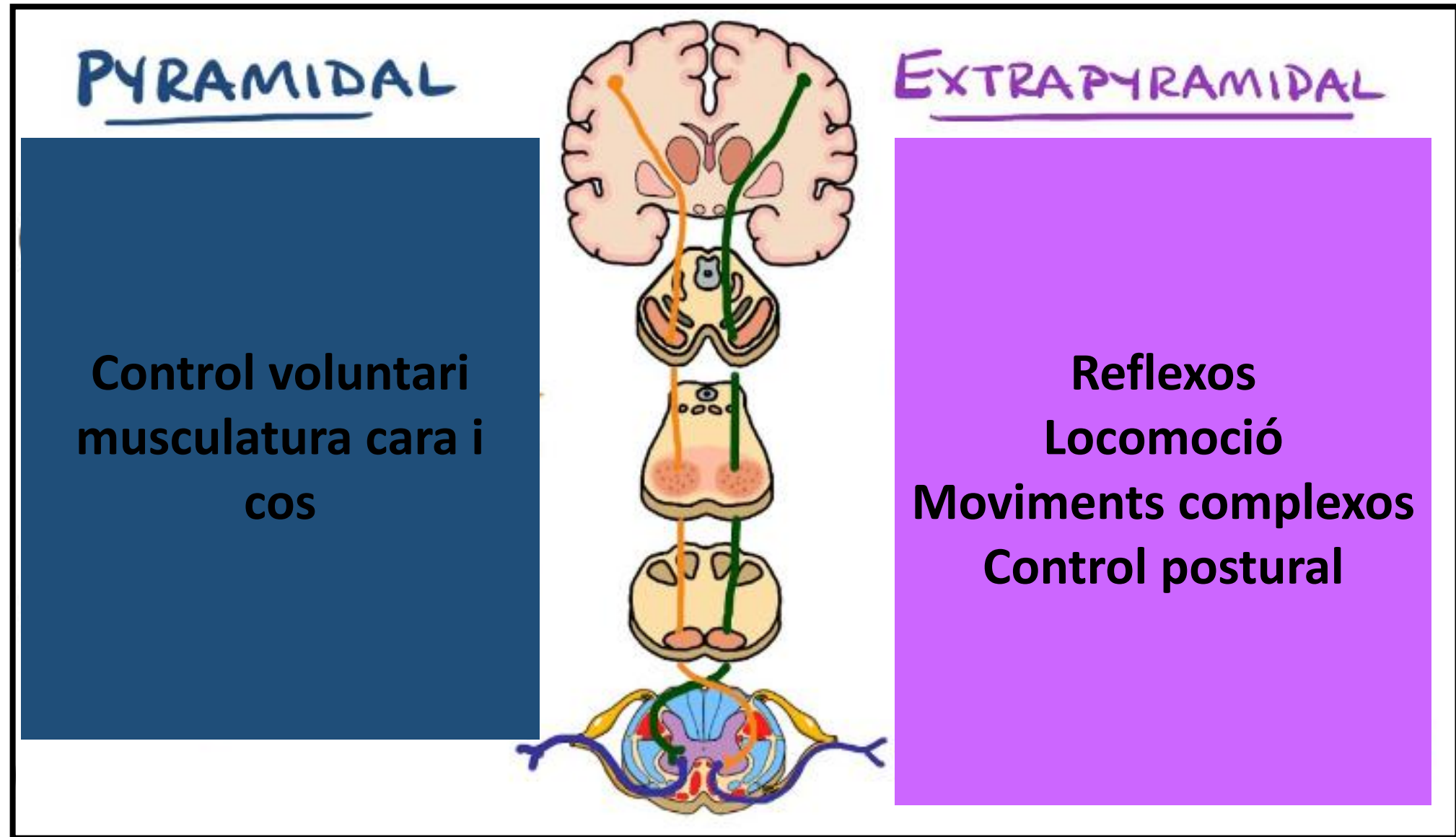
# Relació del Sistema nerviós front estímuls externs



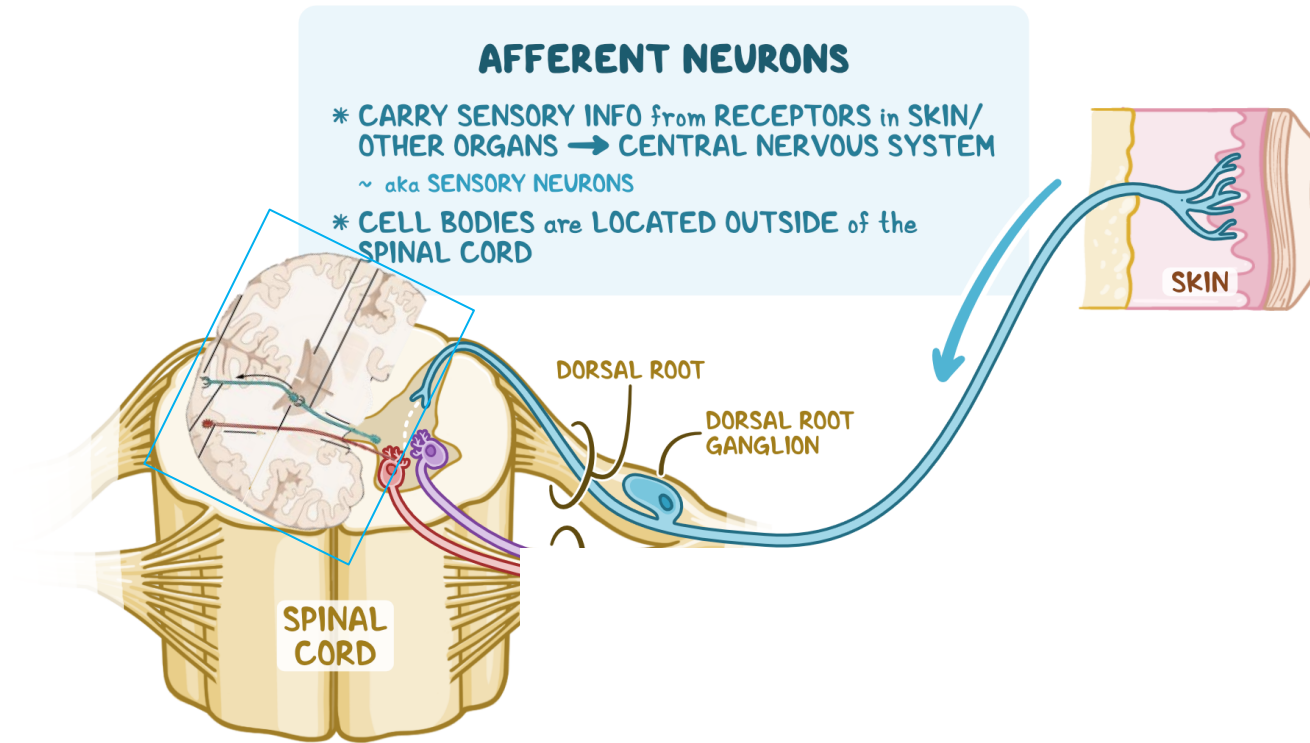
# Relació del Sistema nerviós front estímuls externs



# Relació del Sistema nerviós front estímuls externs



# Relació del Sistema nerviós front estímuls externs

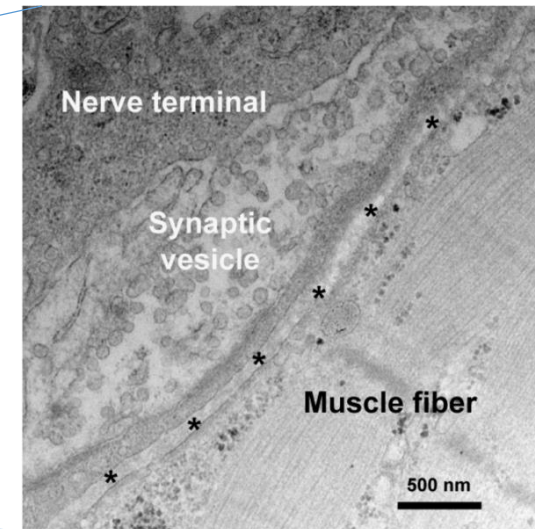
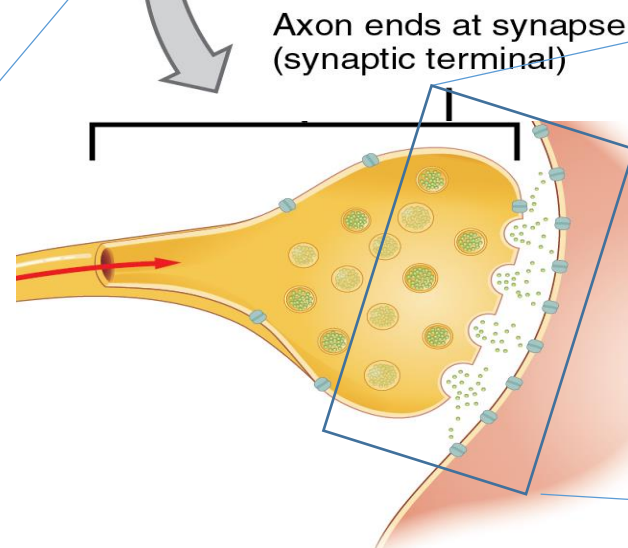
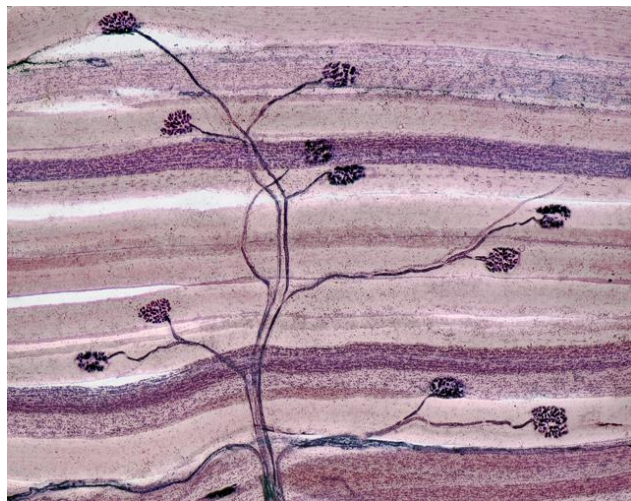
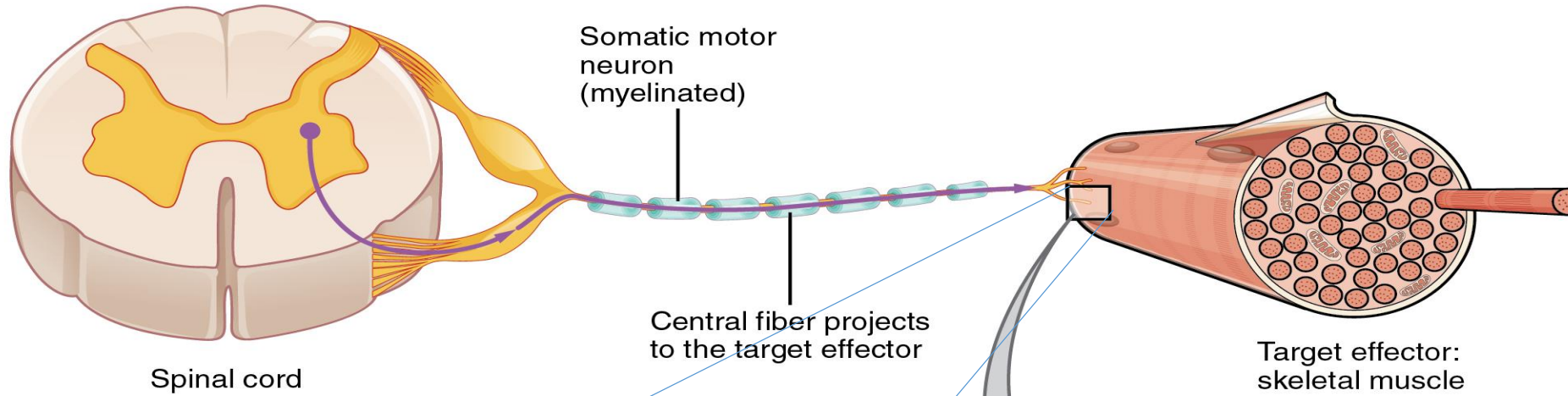


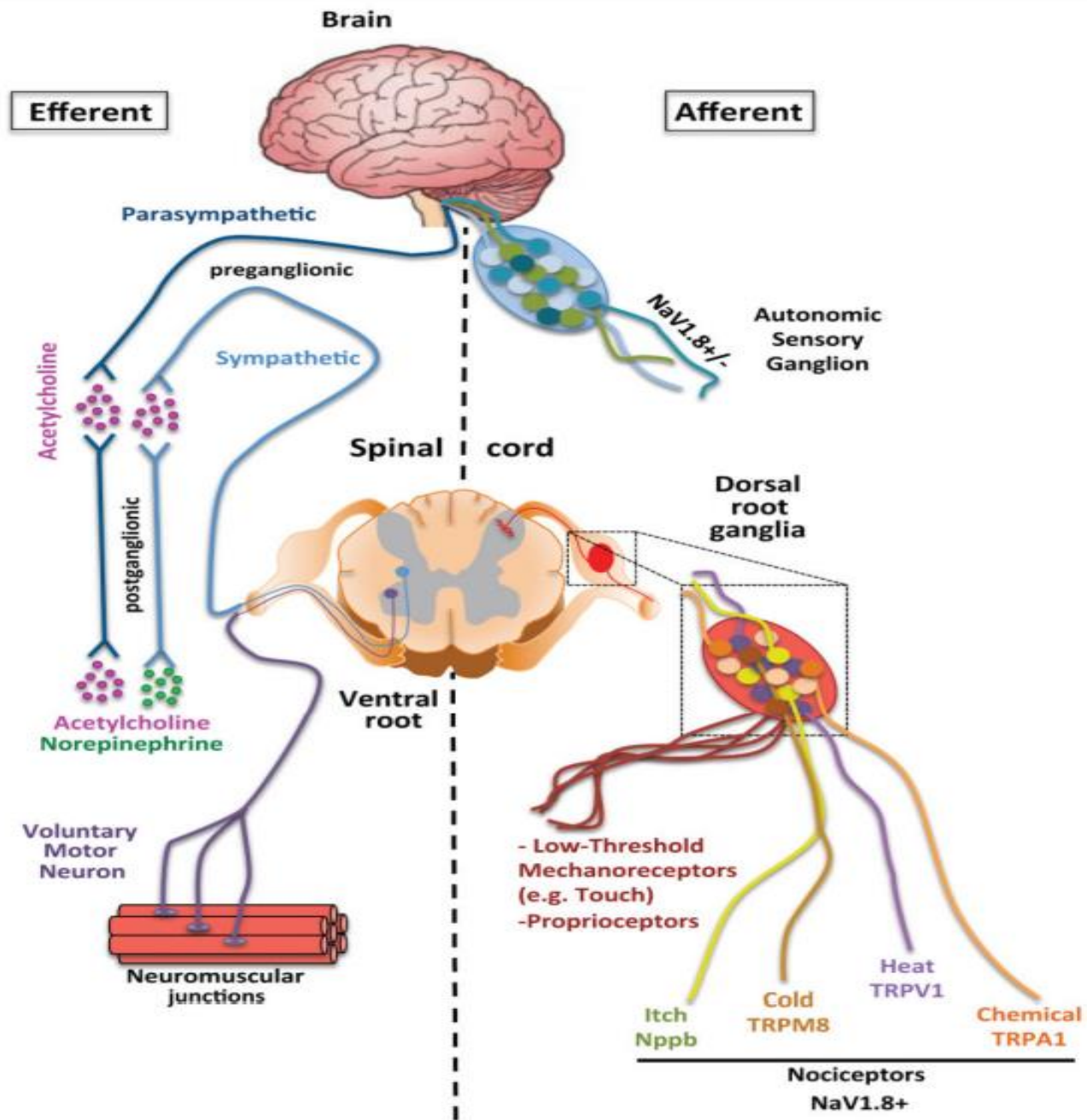


# Relació del Sistema nerviós front estímuls externs

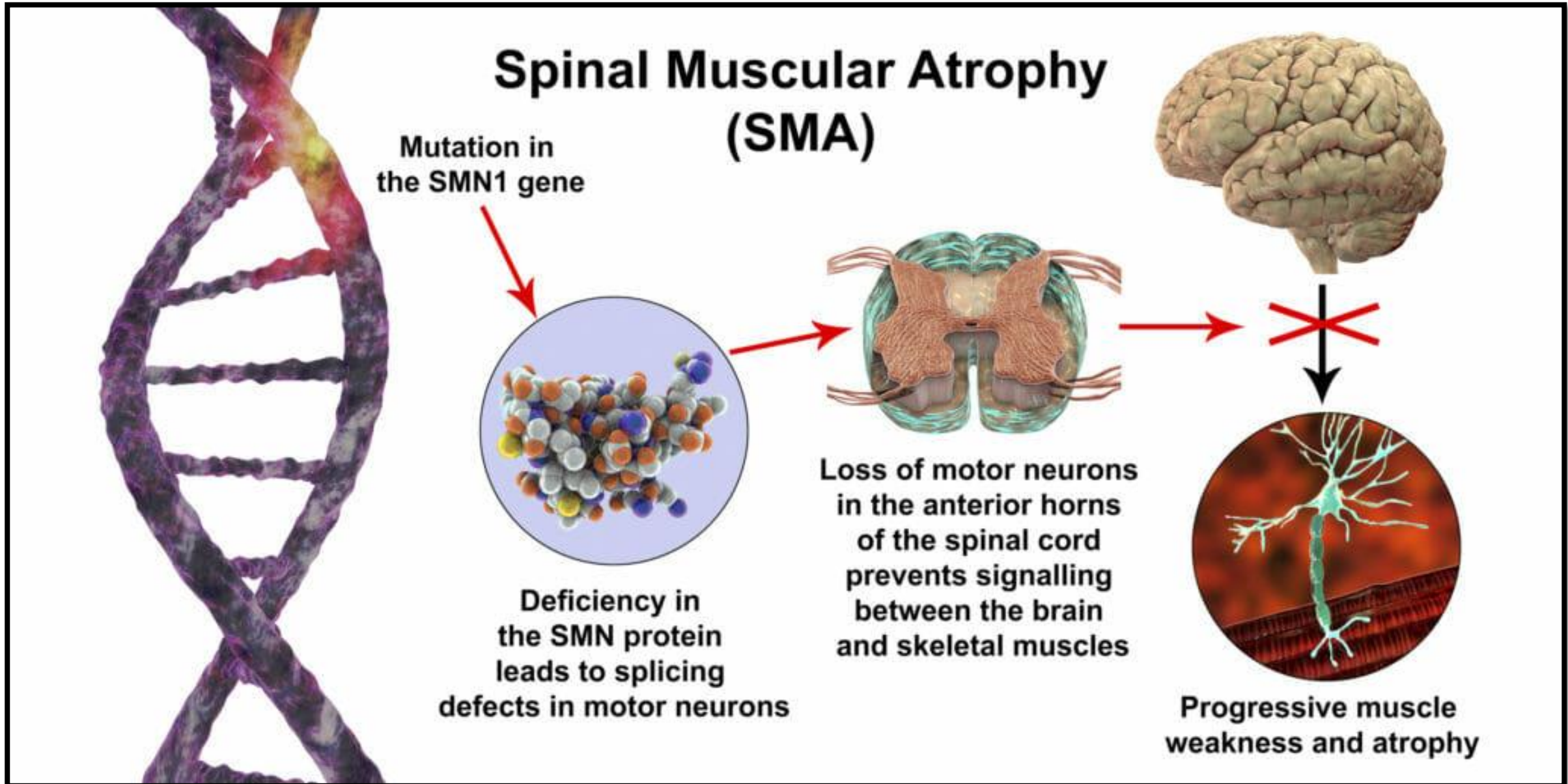
## Pathway eferent

### Somatic Efferent Pathway





# Atròfia Muscular



# Atròfia Muscular

PARENTS



OFFSPRING



Probability

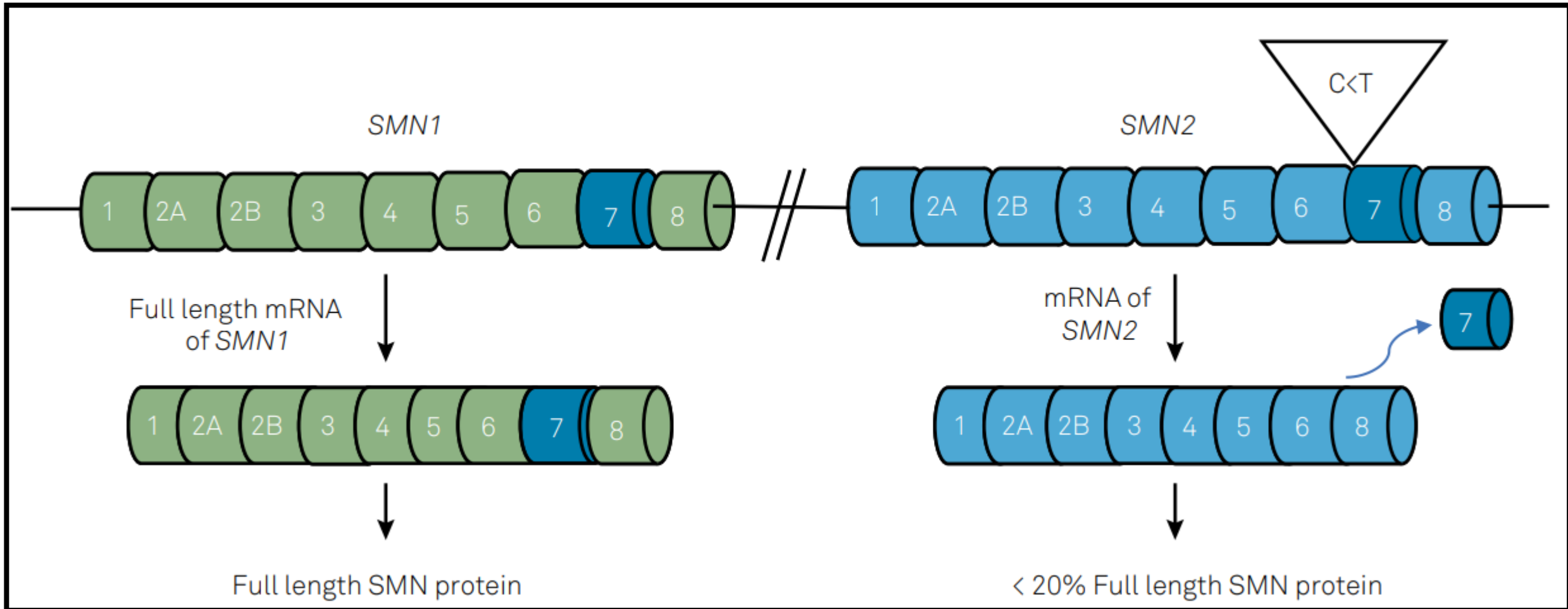
25 %

50 %

25 %

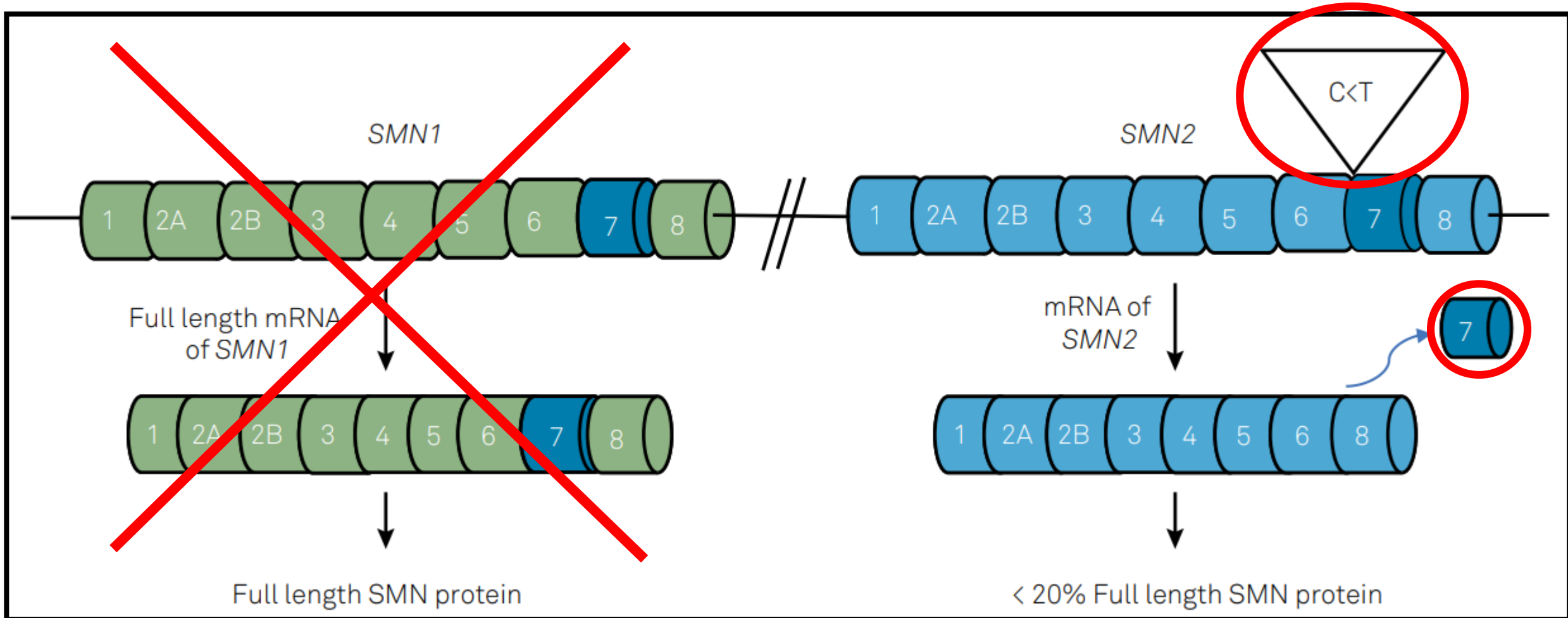
És una malaltia autosòmica recessiva. Cal tenir els dos al·lels patogènics per a que es manifesti.

# Atròfia Muscular



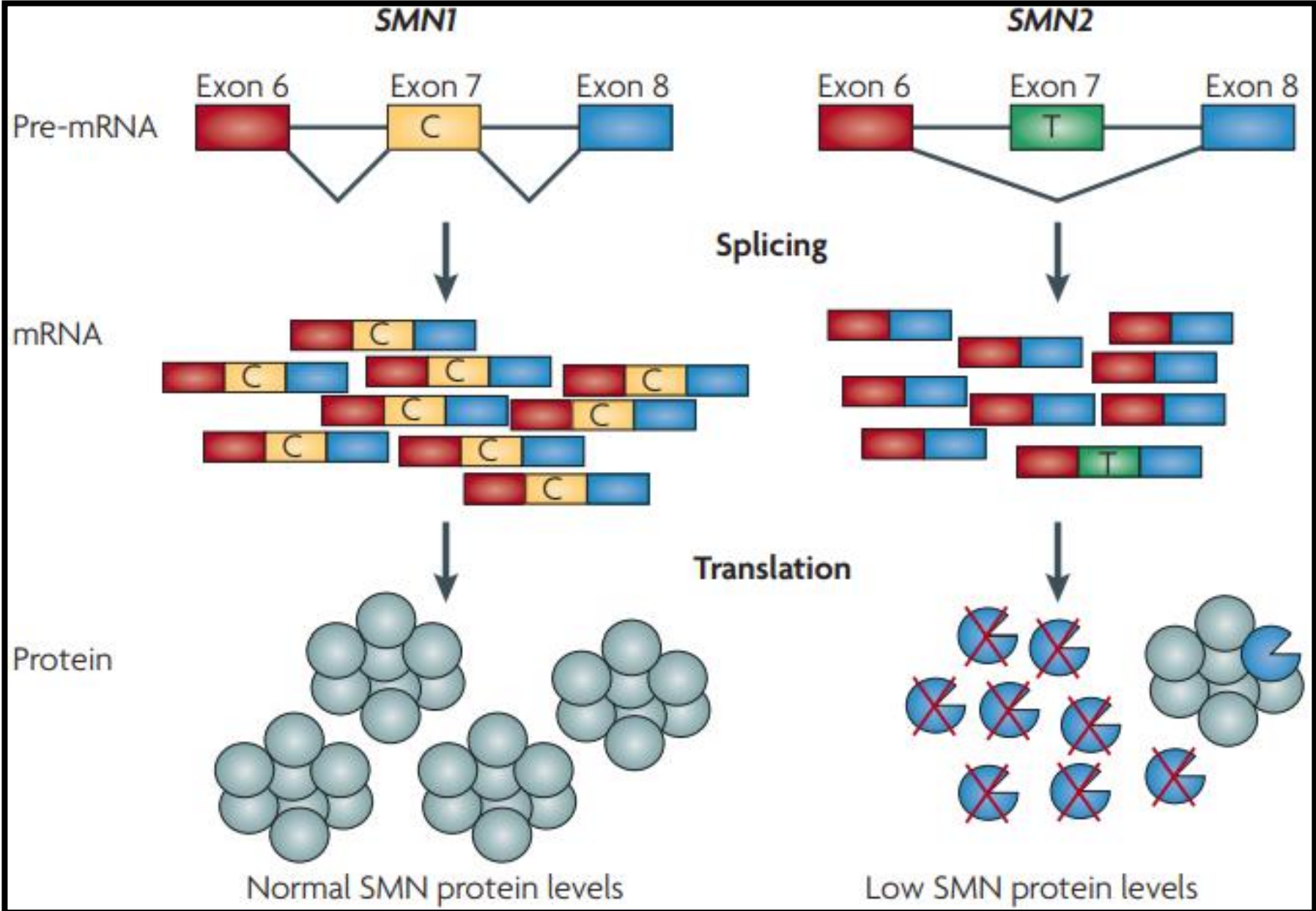
En individus **no afectats**, el gen SMN1 produeix el 100% de la proteïna SMN i el gen SMN2 produeix una SMN que es degrada ràpidament

# Atròfia Muscular

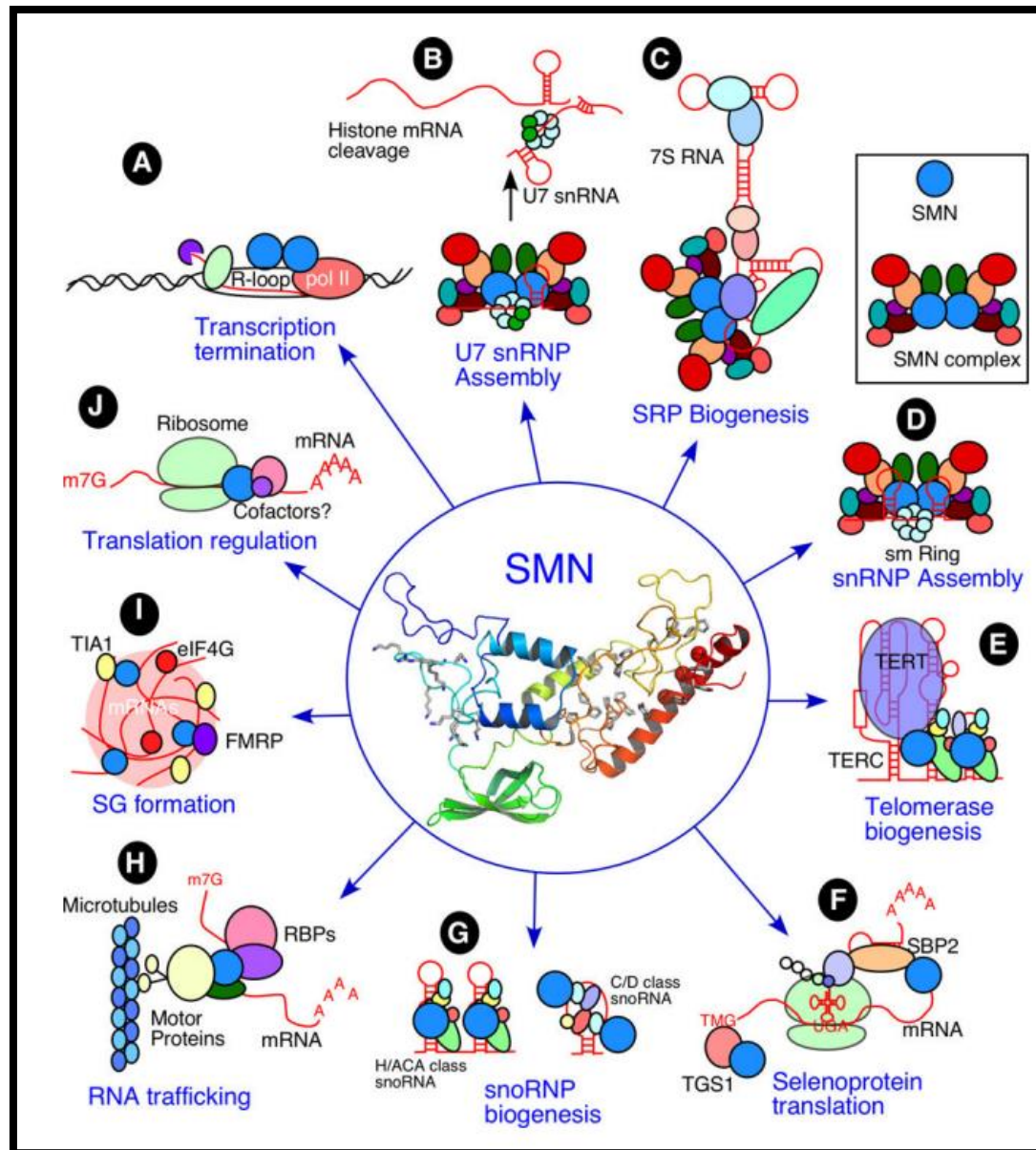


En individus **afectats**, el gen SMN1 no proueix SMN i el gen SMN2 es incapaç de fer-ne prouta per mantenir vives les motoneurones

# Atròfia Muscular



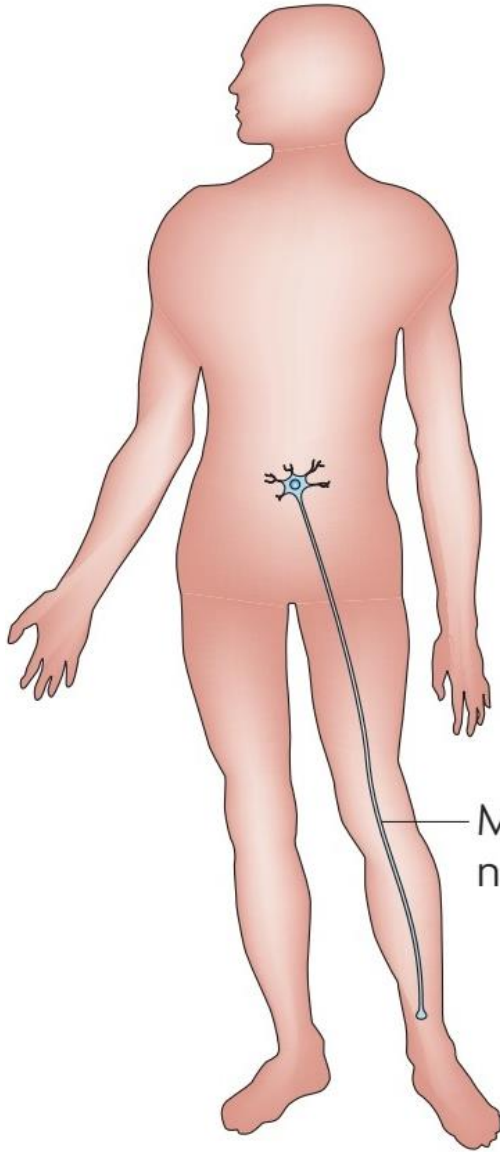
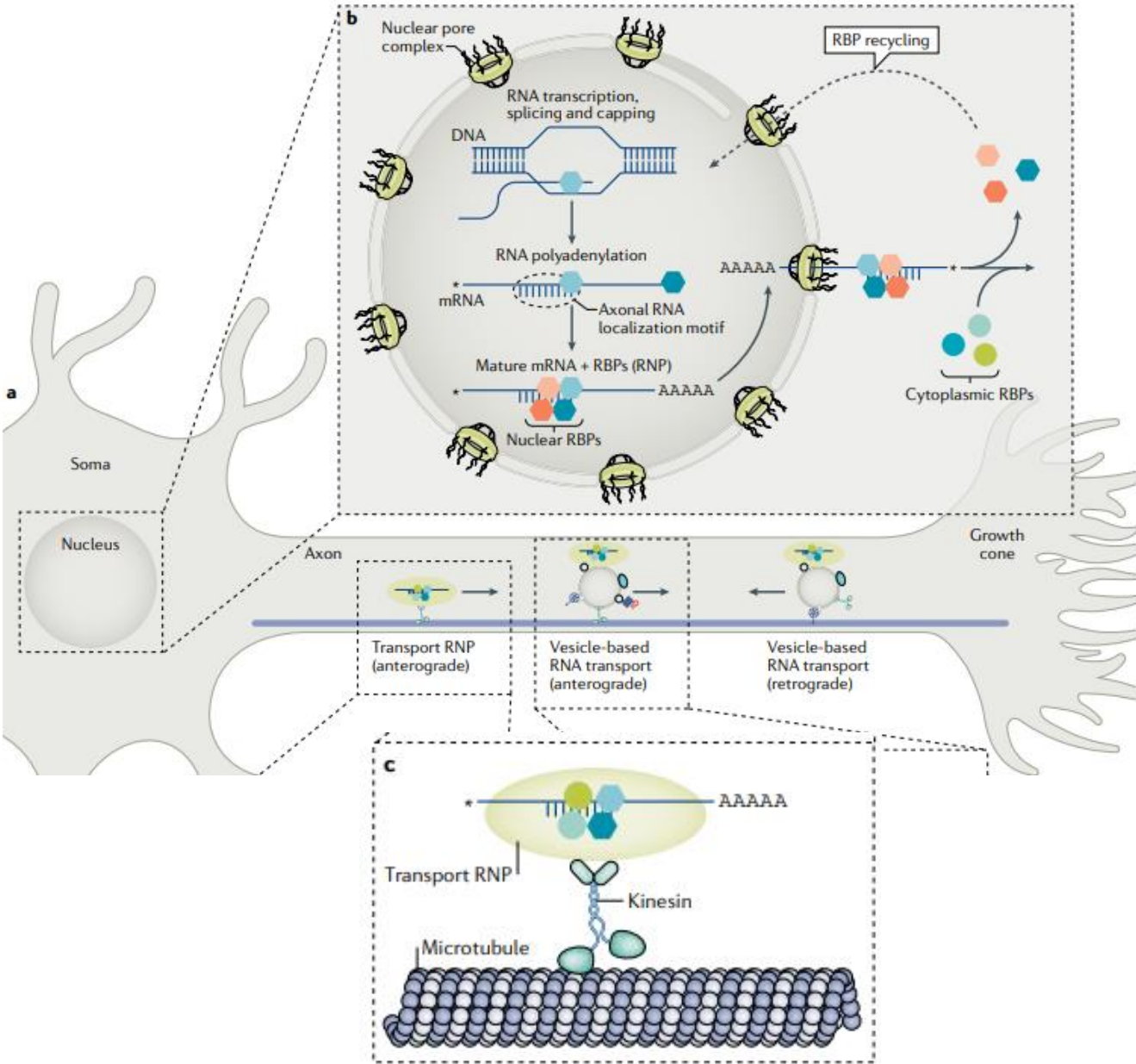
# Atròfia Muscular



SMN intervé, sobretot, en el transport, estabilització i traducció del mRNA

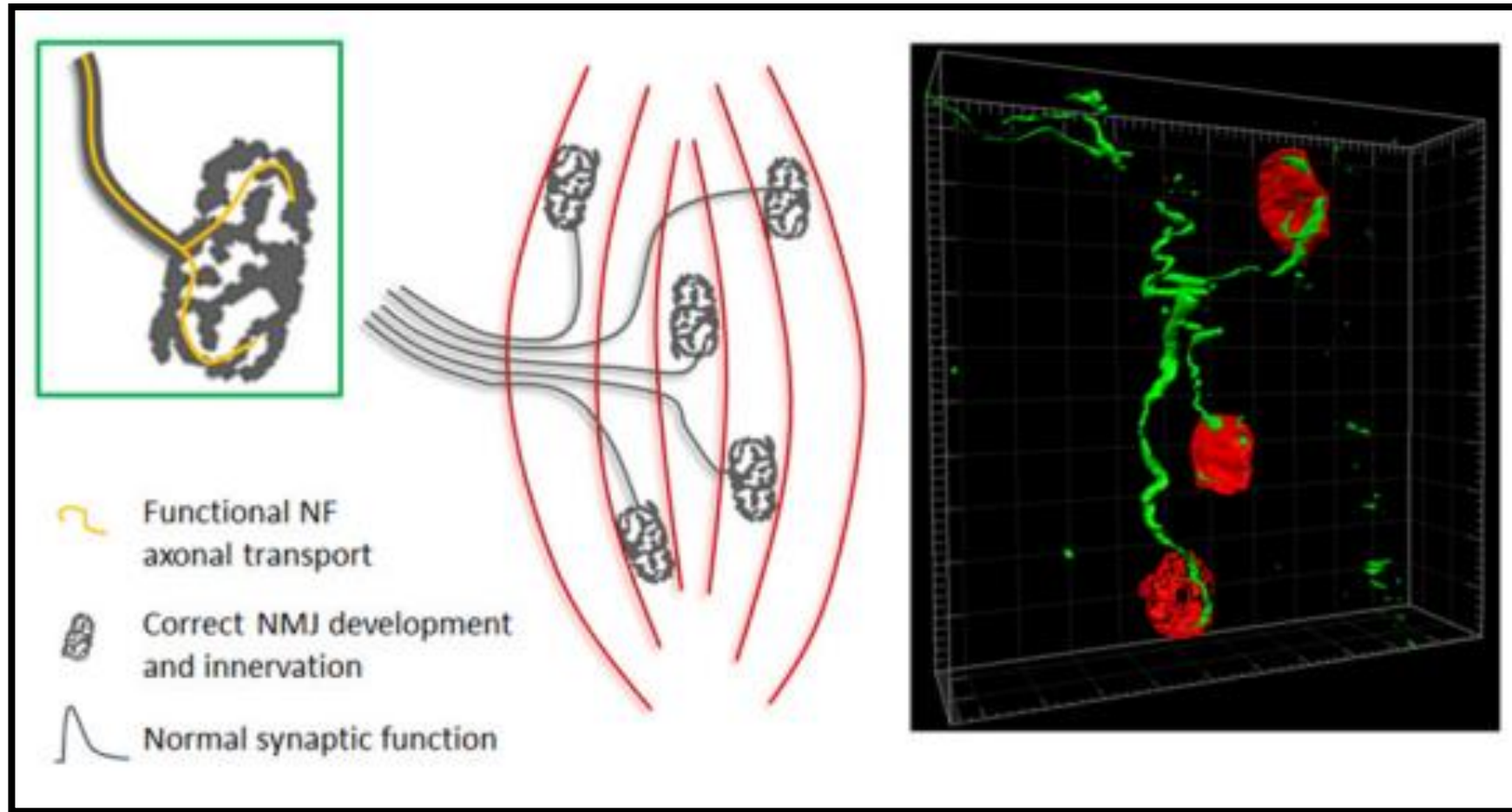


# Atròfia Muscular



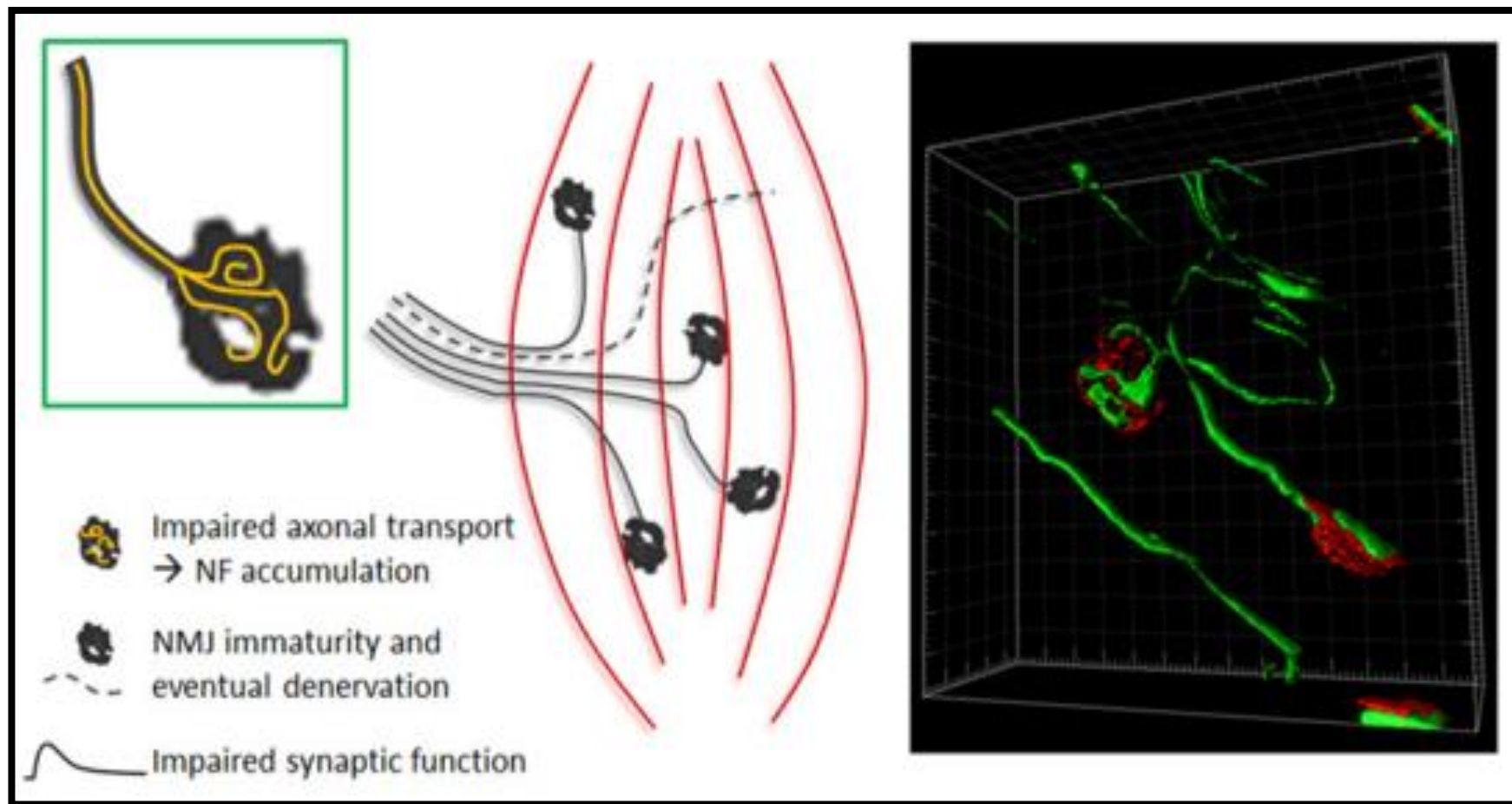
Les **motoneurons**, degut a la llargada dels seus axons, son especialment sensibles a defectes en els mecanismes de transport de mRNA

# Atròfia Muscular



En condicions no patològiques, les **unions neuromusculars** maduren correctament i s'estableixen sinapsis funcionals. A més els **neurofilaments** mostren una morfologia correcta.

# Atròfia Muscular




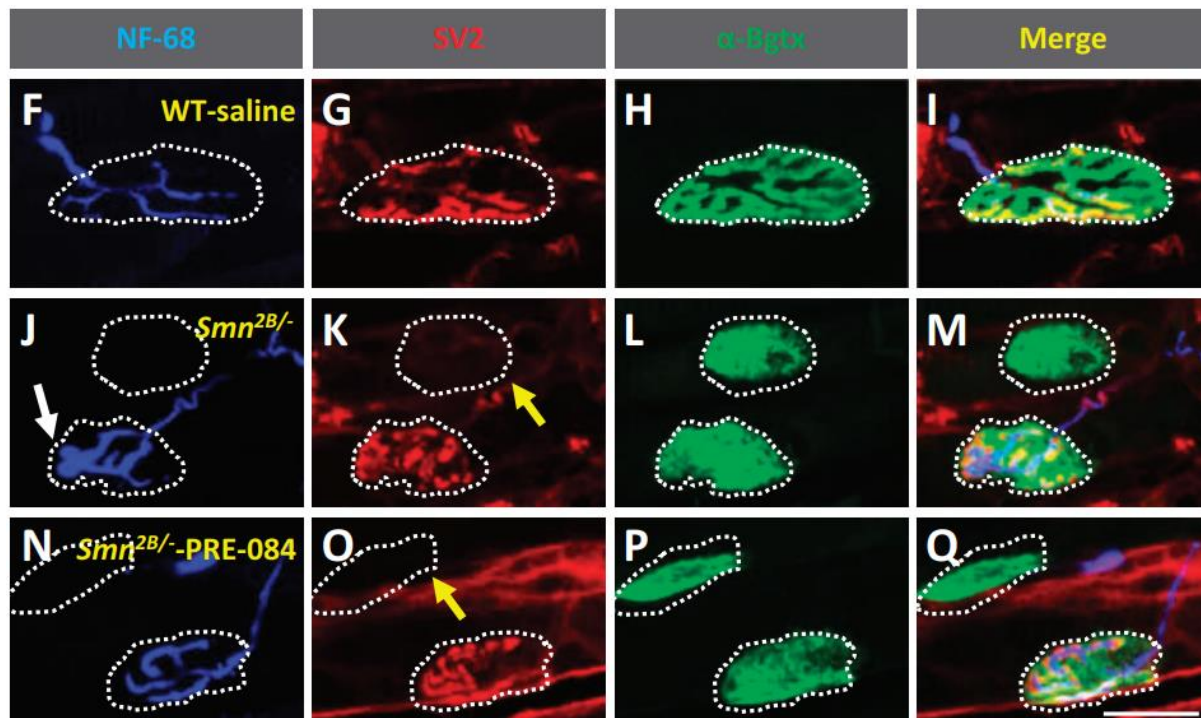
En condicions patològiques, la disrupció del transport axonal causa acumulacions de neurofilaments, i dificulta la maduració de les sinapsis

# Atròfia Muscular

Grups de recerca de Lleida han vist que l'autofàgia també juga un paper molt important en la progressió de l'atròfia muscular. I han testat possibles fàrmacs per aturar la malaltia

ERK MAPK signaling pathway inhibition as a potential target to prevent autophagy alterations in Spinal Muscular Atrophy motoneurons

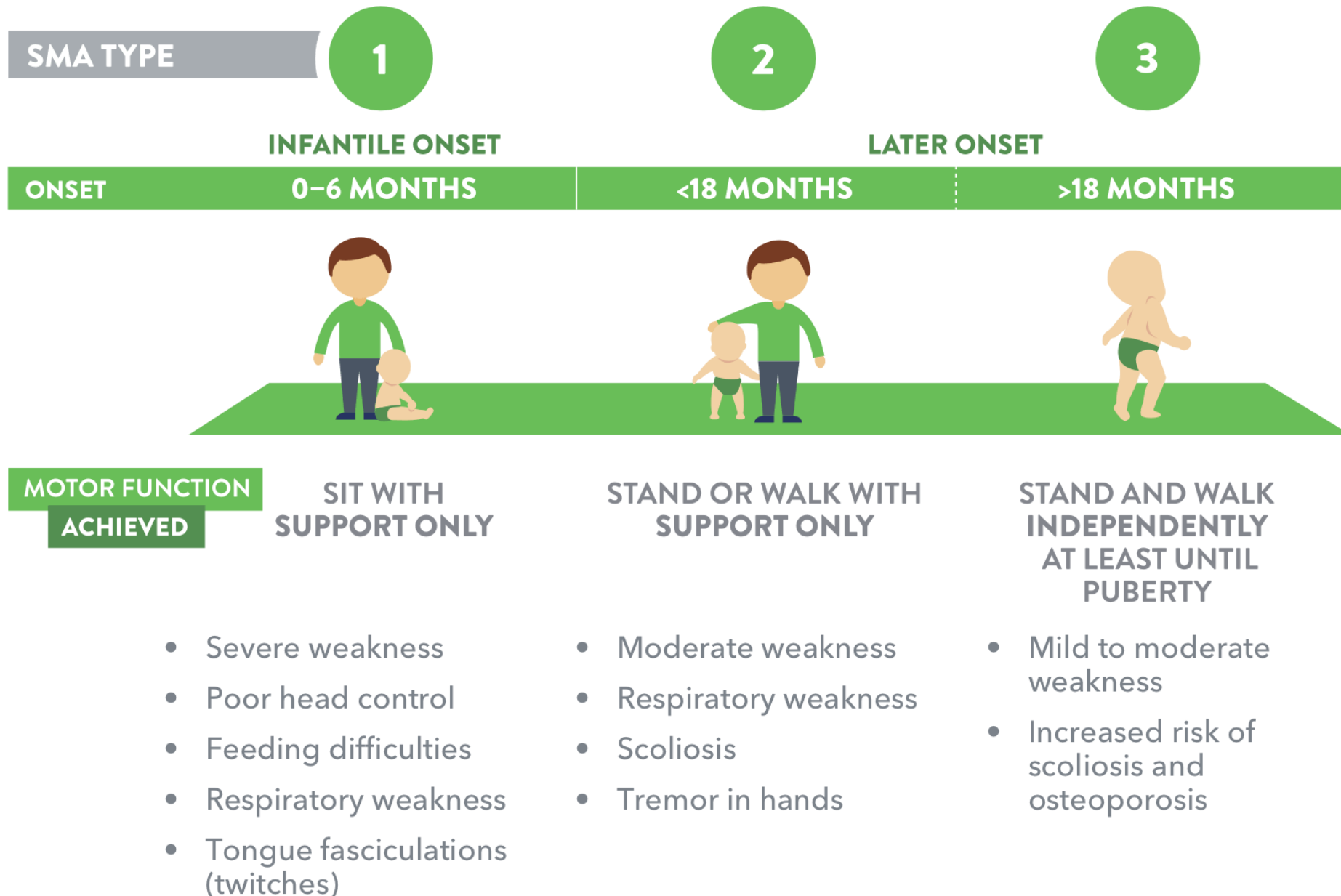
Alba Sansa<sup>1</sup>, Maria P. Miralles<sup>1</sup>, Maria Beltran<sup>1</sup>, Ferran Celma-Nos<sup>1</sup>, Jordi Calderó<sup>2</sup>, Ana Garcera<sup>1,3</sup> and Rosa M. Soler<sup>1,3</sup> 



Glial Activation and Central Synapse Loss, but Not Motoneuron Degeneration, Are Prevented by the Sigma-1 Receptor Agonist PRE-084 in the *Smn*<sup>2B/-</sup> Mouse Model of Spinal Muscular Atrophy

Clàudia Cerveró, PhD, Alba Blasco, MSc, Olga Tarabal, PhD, Anna Casanovas, MD, PhD, Lídia Piedrafita, MSc, Xavier Navarro, MD, PhD, Josep E. Esquerda, MD, PhD, and Jordi Calderó, MD, PhD

# Atròfia Muscular



# Atròfia Muscular

- Debilitat muscular i hipotonia

- Areflexia

- Control del cap absent

- Funció bulbar reduïda, incloent alteracions en la deglució

- Plor i tos febles

- Respiració paradoxal, també coneguda com "respiració del ventre"

- Pit en forma de campana a causa de la debilitat muscular intercostal.

- Insuficiència respiratòria progressiva que requereix ventilació no invasiva (NIV).



Floppy baby syndrome



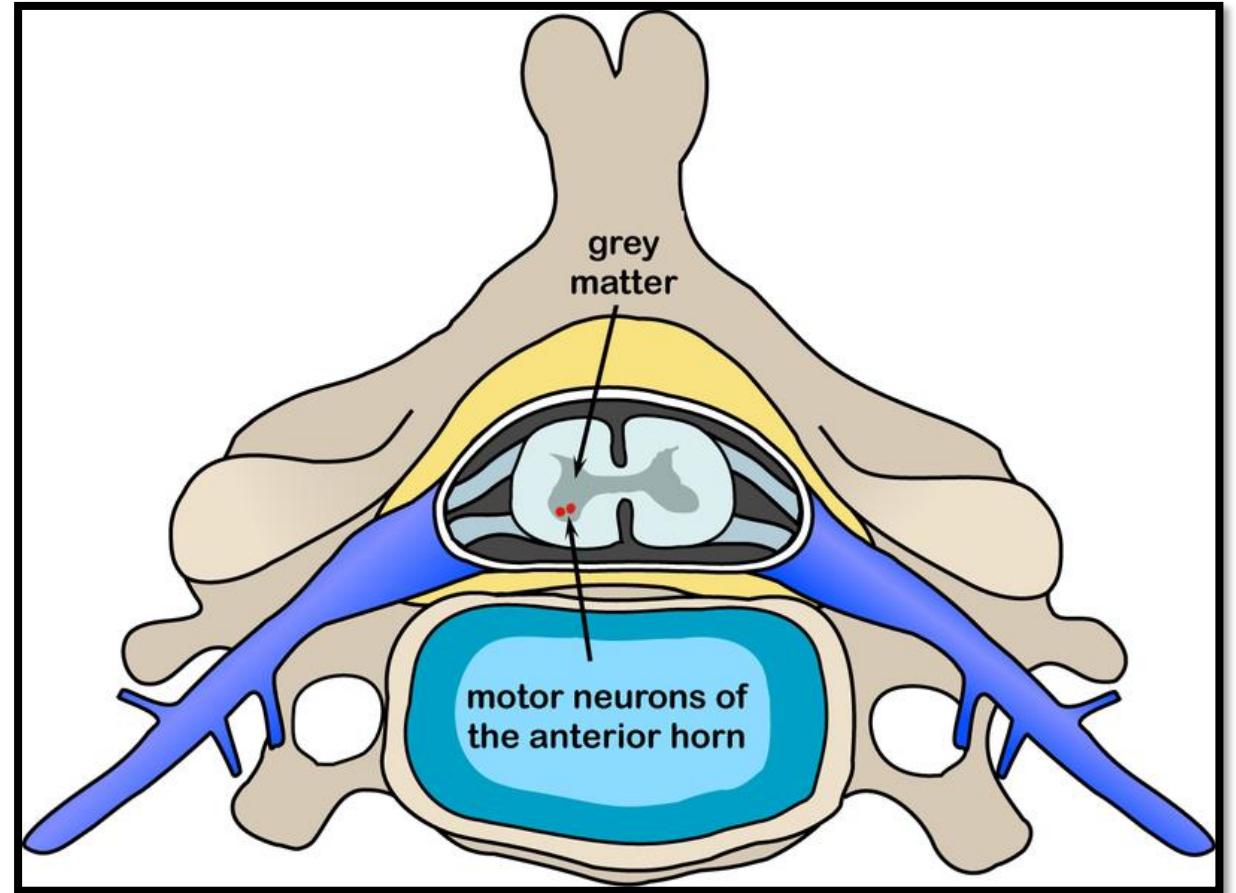
Impaired head control



Frog-leg position

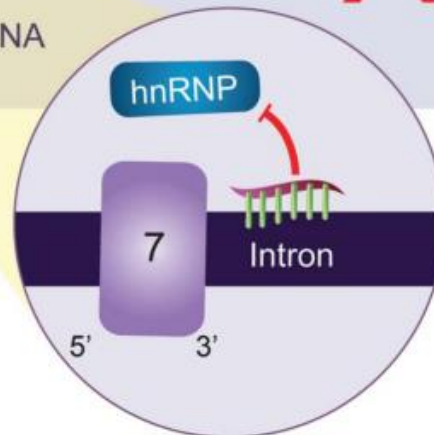
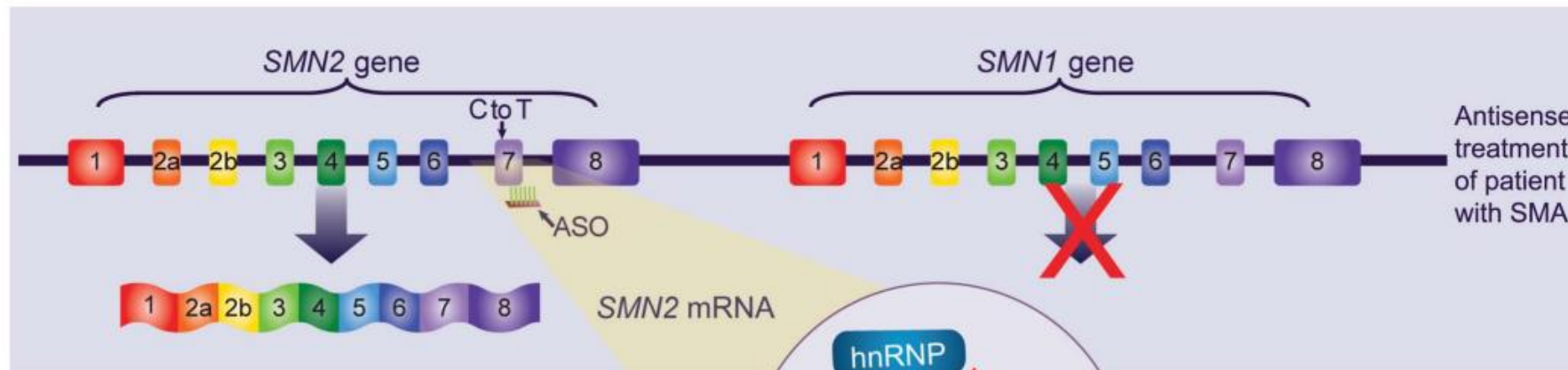
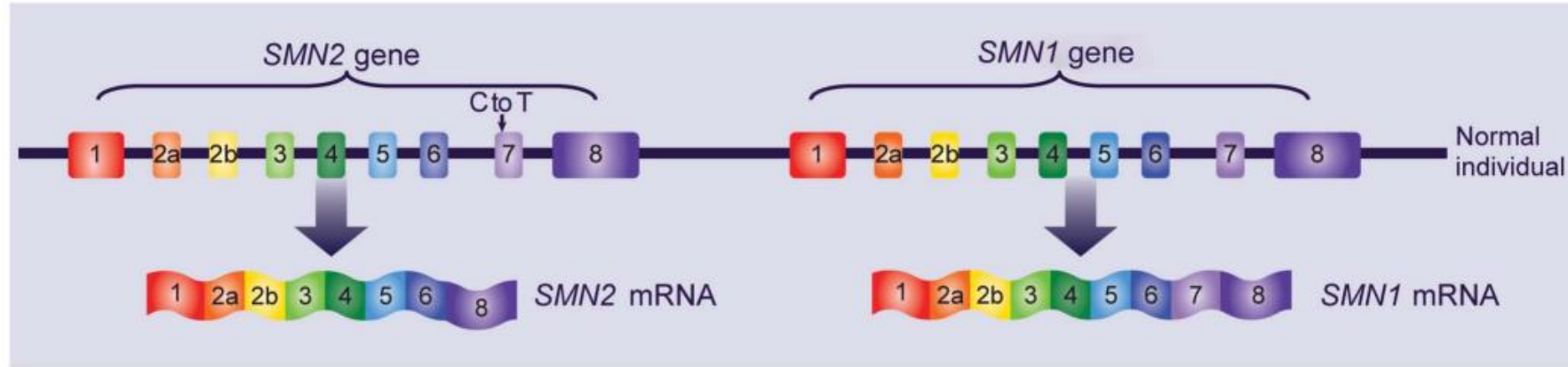
# Atròfia Muscular

## Teràpies aprobades



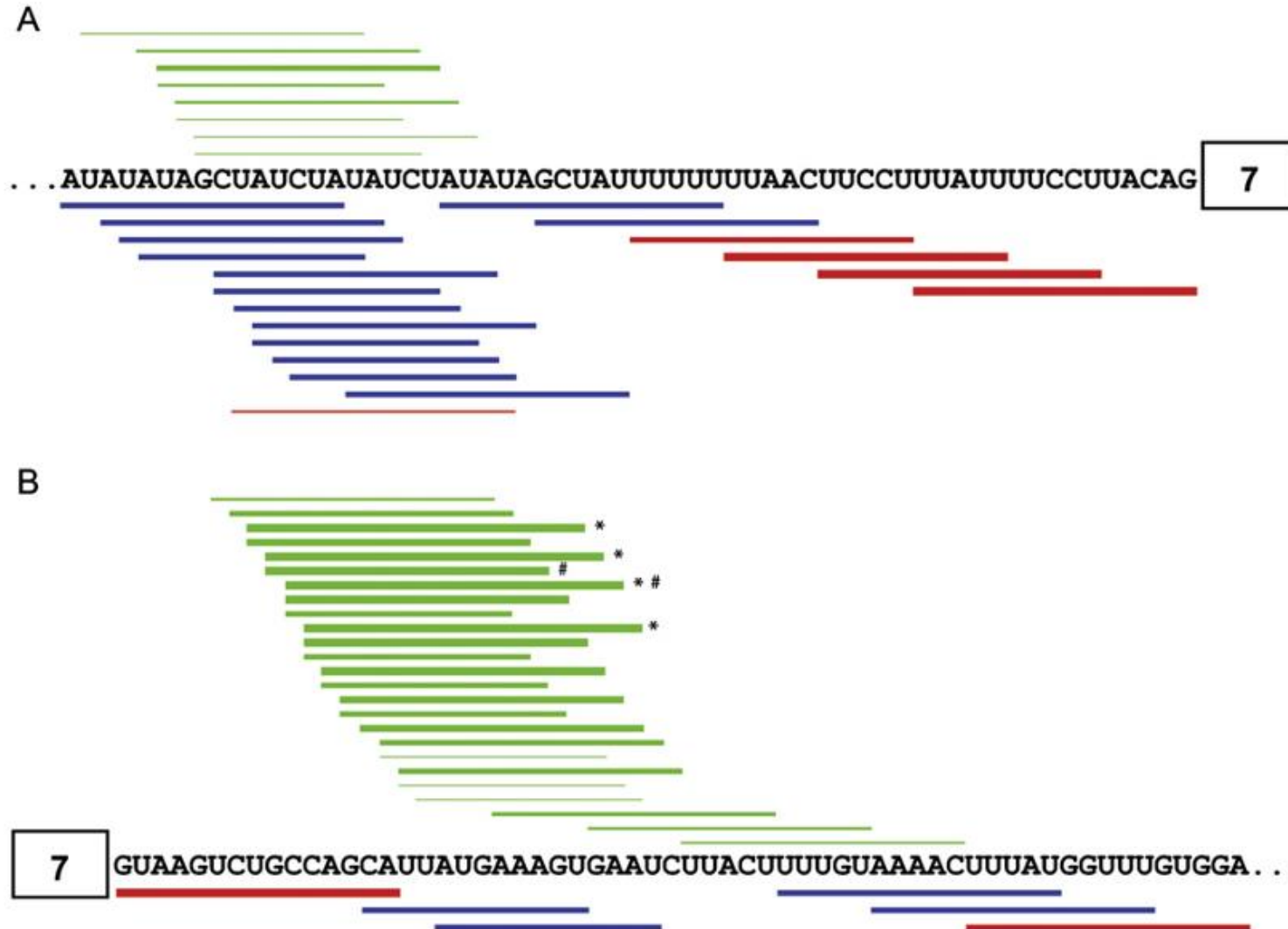
# Atròfia Muscular

## Teràpies aprovades



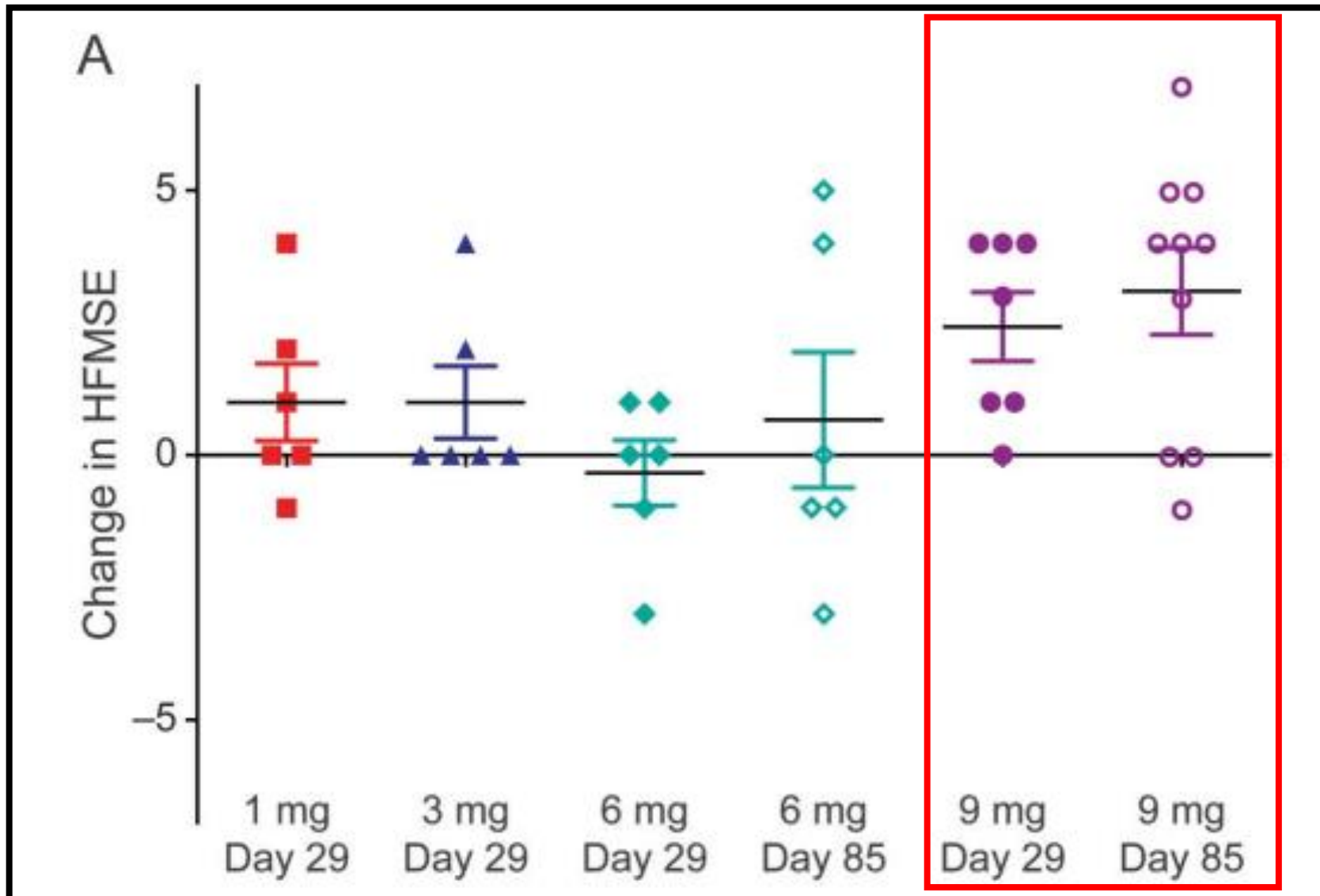


# Atròfia Muscular Teràpies aprovades



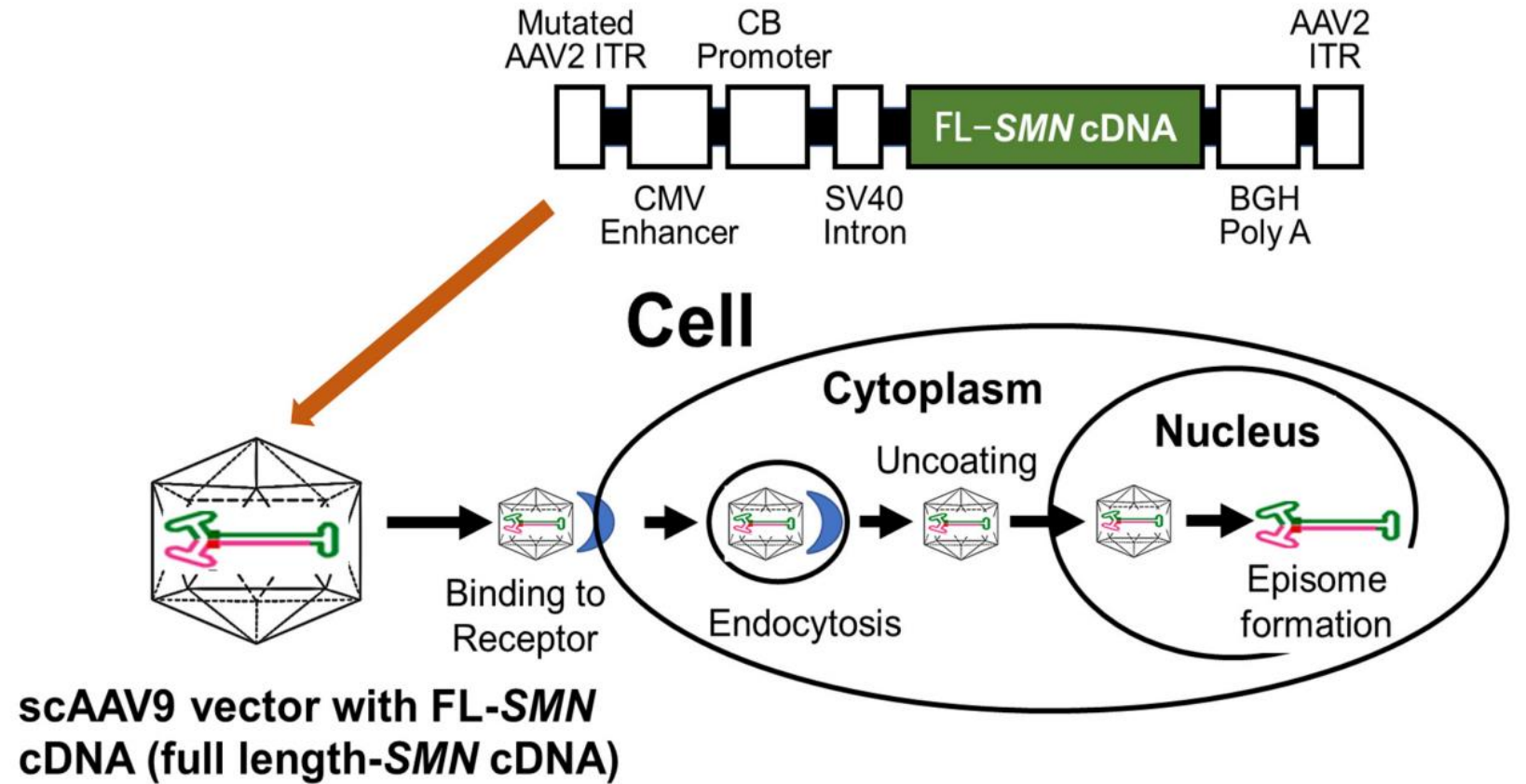
# Atròfia Muscular

## Teràpies aprovades



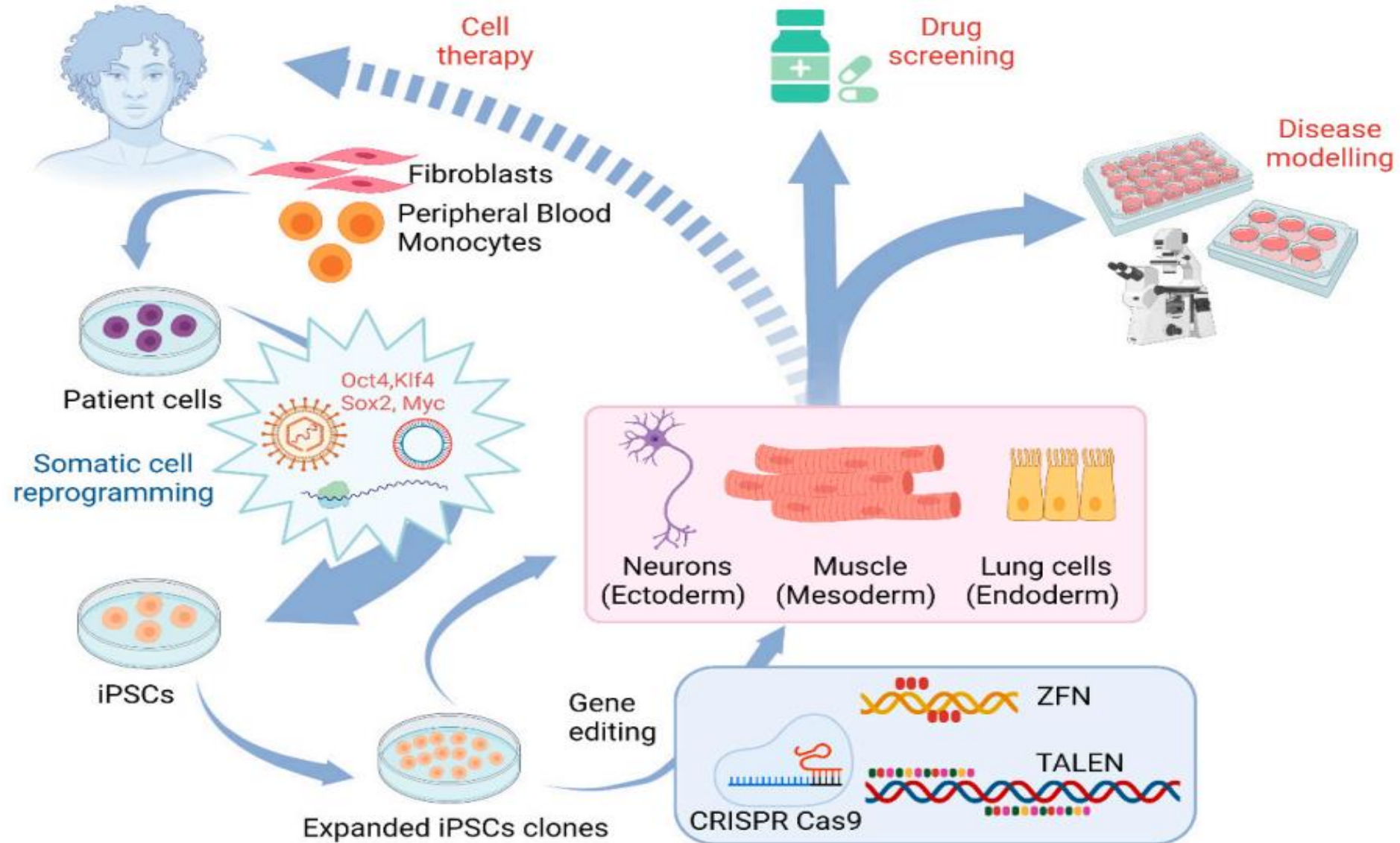
# Atròfia Muscular

## Teràpies aprovades



# Atròfia Muscular

## Possible Teràpia Cels. Mare

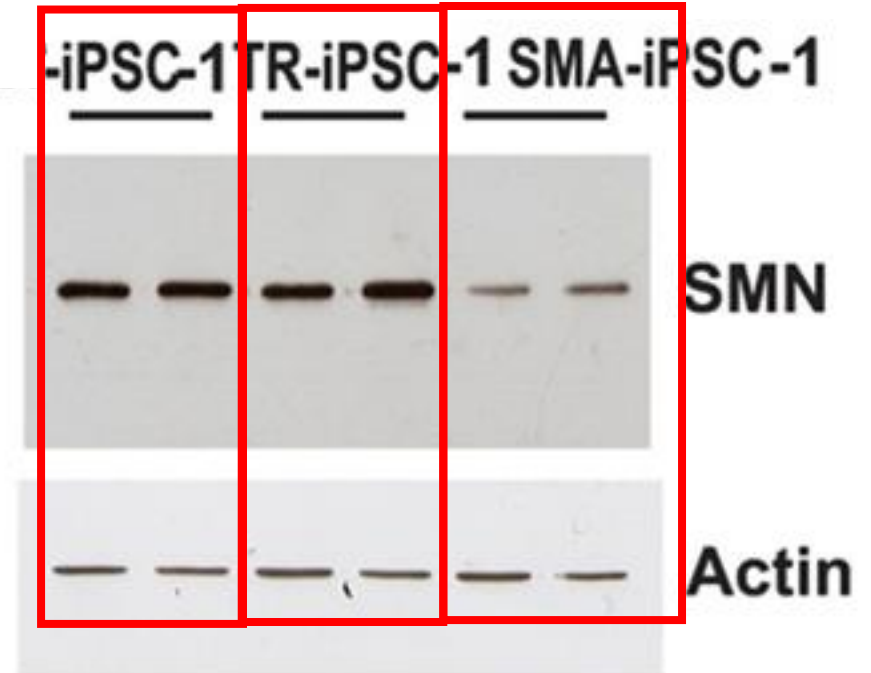
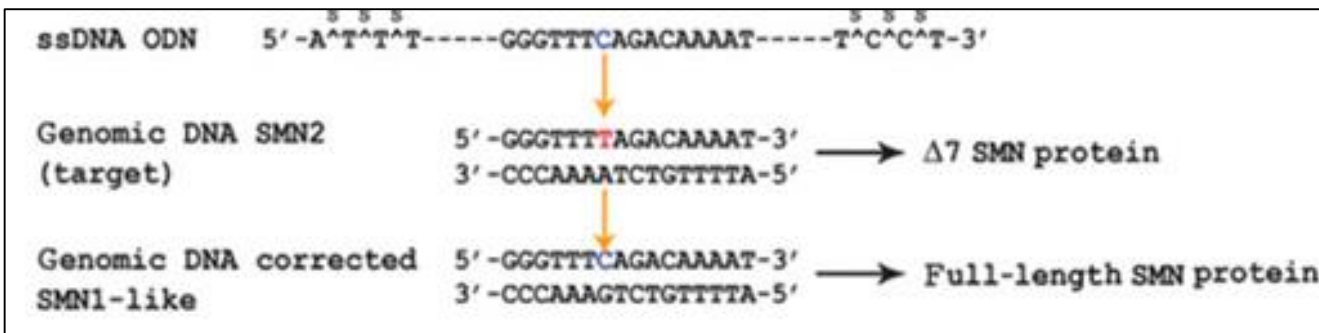
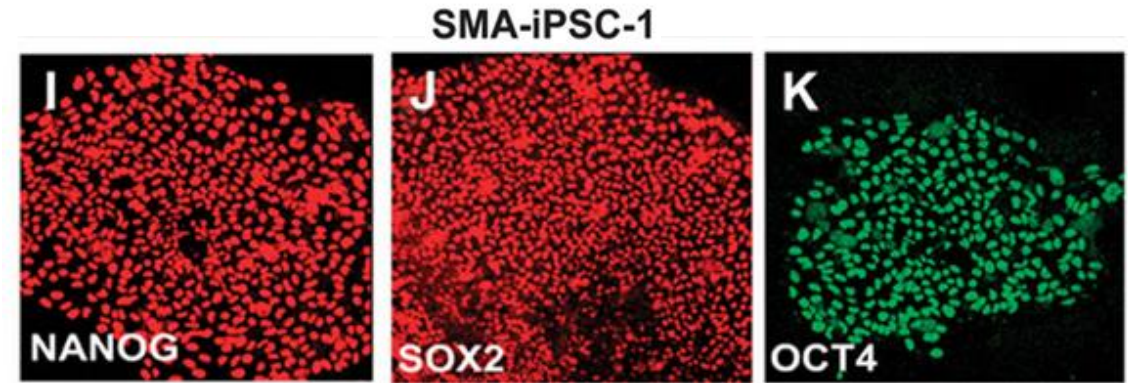


# Atròfia Muscular

## Possible Teràpia Cels. Mare

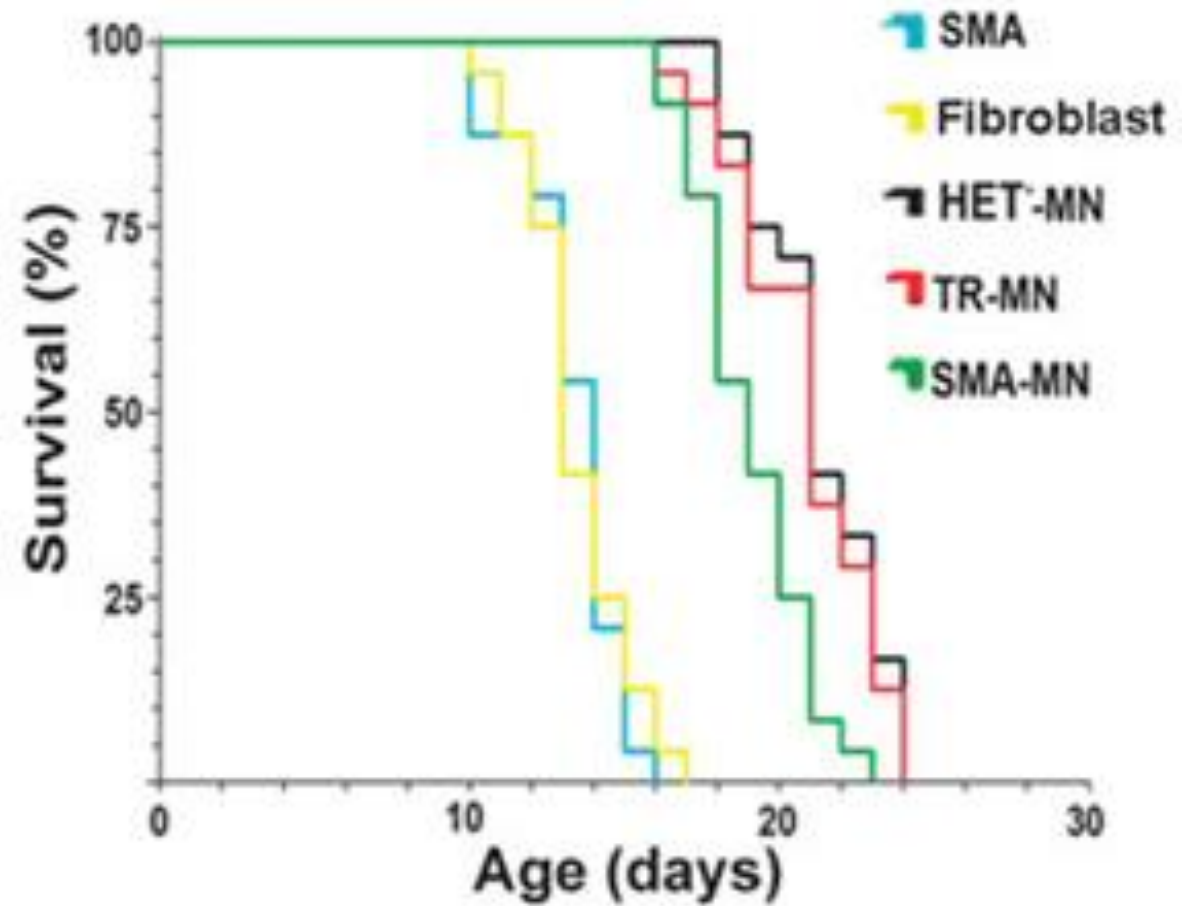
### Genetic Correction of Human Induced Pluripotent Stem Cells from Patients with Spinal Muscular Atrophy

Stefania Corti<sup>1</sup>, Monica Nizzardo<sup>1</sup>, Chiara Simone<sup>1</sup>, Marianna Falcone<sup>1</sup>, Martina Nardini<sup>1</sup>, Dario Ronchi<sup>1</sup>, Chiara Donadoni<sup>1</sup>, Sabrina Salani<sup>1</sup>, Giulietta Riboldi<sup>1</sup>, Francesca Magri<sup>1</sup>, Giorgia Menozzi<sup>2</sup>, Clara Bonaglia<sup>2</sup>, Federica Rizzo<sup>1</sup>, Nereo Bresolin<sup>1,2</sup>, and Giacomo P. Comi<sup>1,\*</sup>



# Atròfia Muscular

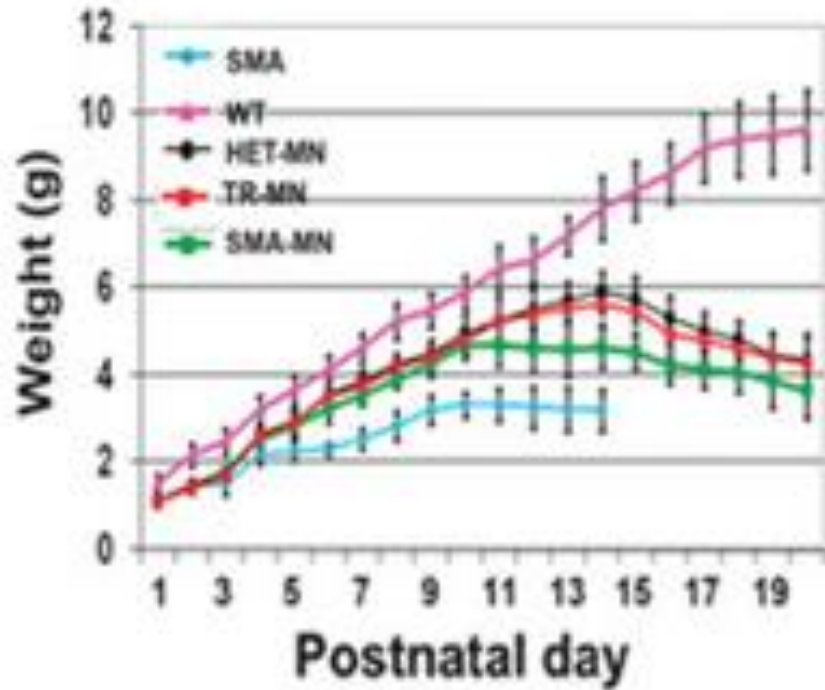
## Possible Teràpia Cels. Mare



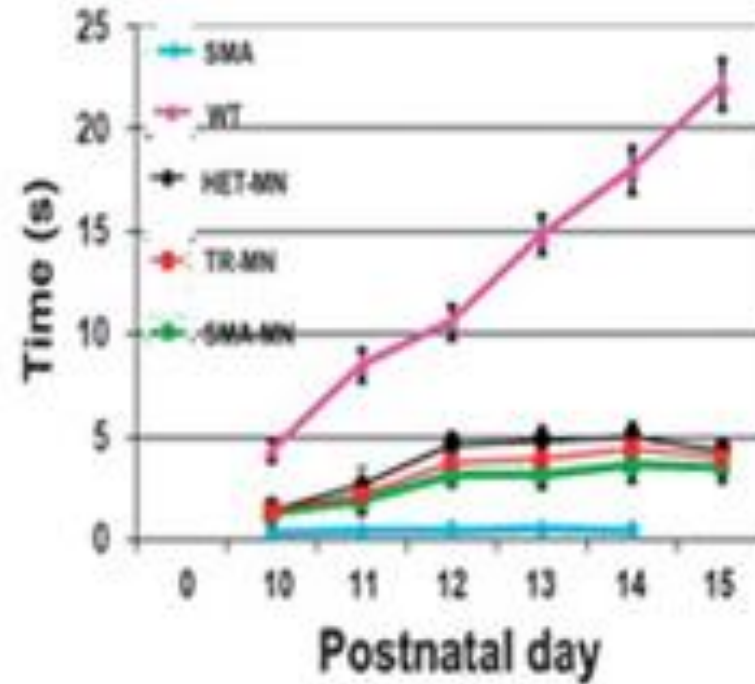
# Atròfia Muscular

## Possible Teràpia Cels. Mare

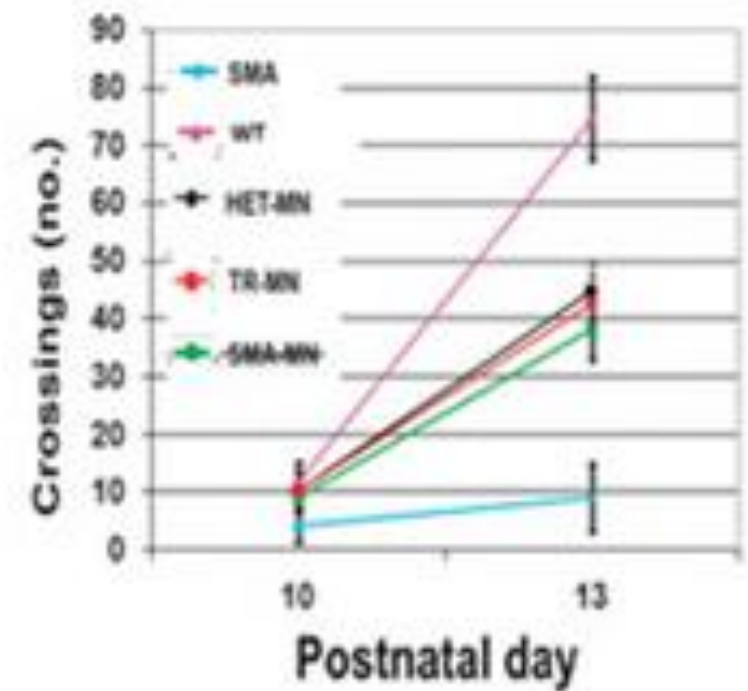
Growth curve



Hand grip

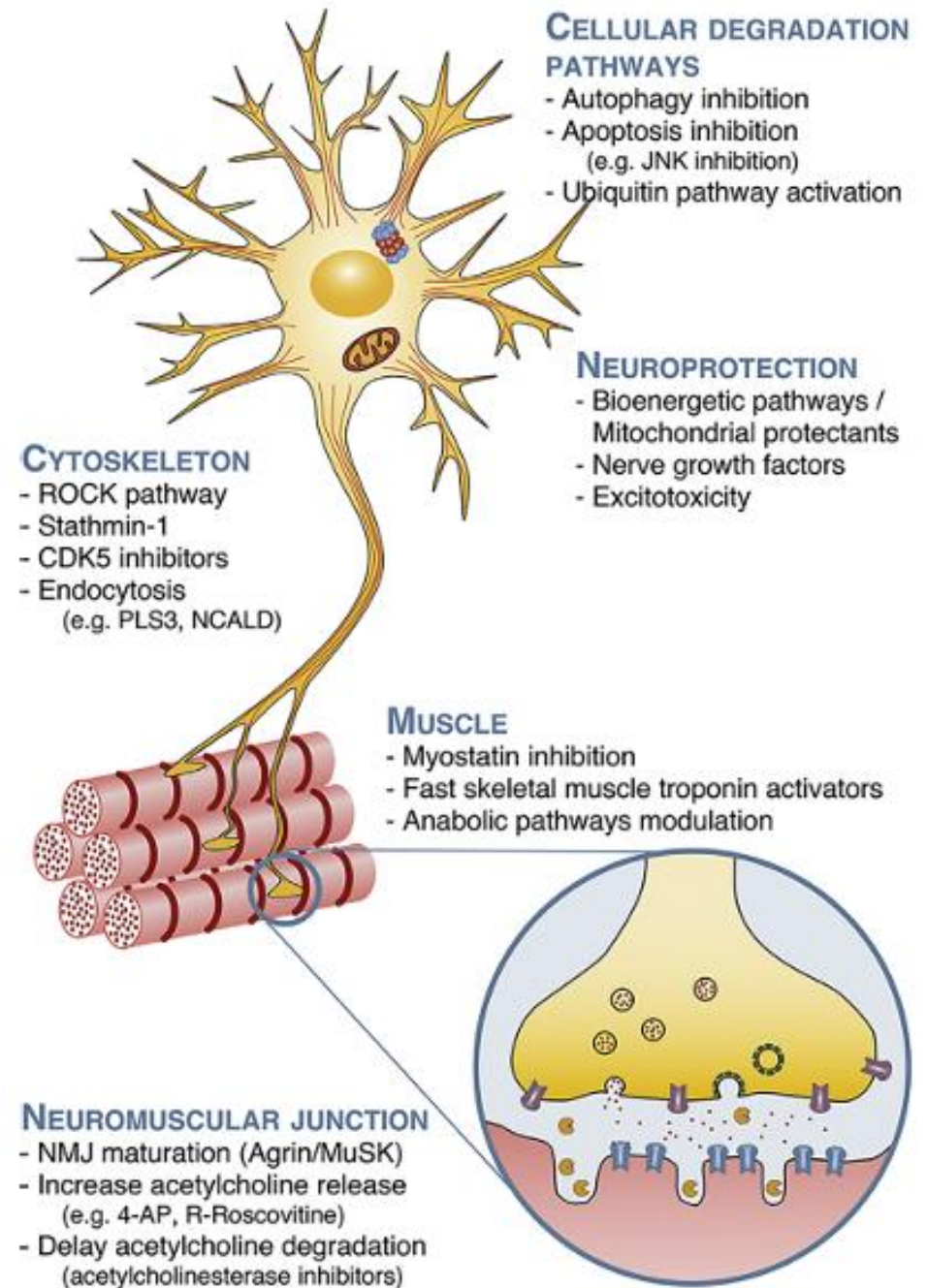


Open field



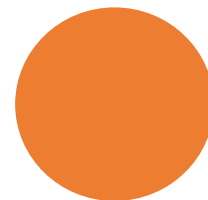
# Atròfia Muscular

## Altres fronts





Gràcies per la vostra  
atenció



Si teniu cap pregunta  
intentaré resoldre-la

