



**Universidad del Sureste**

**Escuela de Medicina**

**Título del trabajo:**

**“TRABAJOS PLATAFORMA”**

**Nombre del alumno: Alondra Nancy Marili Flores Velázquez**

**Nombre de la asignatura: Neurología**

**Semestre y grupo: 6°A**

**Nombre del profesor: Dr. José Luis Gordillo**

# NEUROPATIA HEREDITARIA

## N.H. CON SUSCEPTIBILIDAD A LA PARÁLISIS POR PRESIÓN

- Trastorno autosómico dominante caracterizado por episodios de percepción sensitiva disminuida o pérdida después de una leve ALC (traición o compresión de los N. periféricos).
- Las velocidades de conducción motora y sensitiva pueden estar ↓ y es frecuente encontrar signos de neuropatía focal y bloqueos de la conducción nerviosa en zonas entrapamiento.
- Broquea N. sural = engrosamiento tomoculoso (inf. vaina miélica, desmielinización segmentaria y transección)

## N.H. SENSITIVAS Y AUTOSÓMICAS

- Caracterizada por alteración tipo sensitivo y asociación a alteraciones tipo autosómico con afectación motora en menor grado.

### N.H.S. Y A. Tipo 1

- Herencia autosómica dominante y el gen 9q22.1-q22.3 (síntesis de ceramida)
- **Manifestaciones** se hacen evidente en la 2da década de la vida y se caracterizan por **ausencia de sudoración** y **úlceras indolores distales**.
- Se afectan a alteraciones motoras en las extremidades inferiores con **hiporreflexia**, conservando la fuerza en las extremidades superiores.
- Hay una pérdida importante en el número de fibras mielinicas y amielinicas de peques y grueso calibre manifestada neuropatológicamente.

### N.H.S. Y A. Tipo 2

- Es de origen neural. Es una enfermedad progresiva o NO progresiva, con ausencia completa de fibras mielinicas.
- **Neonato** → es hipotónico y según el grado de gravedad, cónicos; en los



quebrantamiento, la insensibilidad al dolor, proyección multiloculares y es característico  
tras la disminución de la sudoración sin otras alteraciones autonómicas.

### N.H.S. Y A. Tipo 3

- Disautonomía familiar o síndrome de Riley-Day.
- Neonatos → Incapacidad para excretar de manera adecuada, tanto por la mala colación biliar por el hígado como por la incoordinación fono-gastrointestinal. Se acompaña de estreñimiento por hepatopatía intestinal, dificultad para regular la temperatura corporal = fiebre y llanto en lagrimas/irritabilidad y dificultad para conciliar el sueño.
- Puede asociarse a parálisis de los nervios craneales y en los escasos casos puede presentarse = hipotensión ortostática.
- Hipopatológicamente → Reducción de las fibras mielínicas y demielinadas en la bóveda del N.otal, afección abrumante del tronco cerebral, los N. craneales y todos espinales.

### N.H.S. Y A. Tipo 4

- Insensibilidad congénita al dolor y anhidrosis.
- Período neonatal, con dx = fiebre de origen oscuro en el cual se logra determinar la causa; se debe a mala regulación de la temperatura por anhidrosis.
- Px. frecuentes: lesiones como molliciones, úlceras indolores y úlceras con necrosis.

### N.H.S. Y A. Tipo 5

- Característica = sensibilidad, pero NO del tacto y sin alteración vegetativa.
- Perdida por pérdida selectiva de las fibras mielínicas de pequeño calibre.



## NEUROPATÍA AXONAL GIGANTE

- Enfermedad autosómica recesiva que afecta al SNP como al ENCI.
- ▶ SNP = deformidades musculares e incapacidad para la marcha.
  - ↳ Alteraciones visuales y auditivas.
- ▶ Característica → pelo rizado y con evolución de la enfermedad, funciones mentales superiores se ven comprometidas hasta el retraso mental.

## NEUROPATÍAS COMUNES INFANCIA

- GENERALIDADES
- ▶ Las neuropatías constituyen uno de los grupos de enfermedades genéticas más frecuentes de los seres humanos.
- ▶ Clasifican: en motoras, sensitivo-autónomas y sensitivo-motoras, con más de 40 genes involucrados.

### → FISIOPATOLOGÍA

- ▶ La estructura y la composición del N. periférico → alteración a nivel axonal, en la célula de Schwann o en mielina de forma primaria = Neuropatía y condición un proceso crónico de desmielinización y remielinización con regeneración de la célula de Schwann «imagen bulbo rebollar».
- ▶ Biopara del nervio = degeneración y regeneración axonal crónica.

### → FORMAS CLÍNICAS

- ▶ Hipocrefasia = lesión de la conducción nerviosa o degeneración axonal / Dolor / Parestesias
- ▶ RN → El único signo puede ser la disminución del tono muscular y/o en casos graves, una artrogriposis o malformaciones leves de hipocrefia ambiente por falta de movilización in utero.



► **Escoliosis** → Deformidades que causa, friera en espalla botella, atrofia de tenar e hipotenar, de espaldas abultadas y contracción marcha (ataxia).  
Dolor y parosteos / Hiperostosis antes del nacimiento.

## **NEUROPATIAS SENSITIVO-MOTORAS / ENF. CHARCOT-MARIE-TOOTH**

- Pertenecen a grupo de afecciones clínicas y genéticamente heterogéneas sensitivo y motoras del CNP.
- Prevalencia de 1:10.000 individuos.

### **CHARCOT-MARIE-TOOTH Tipo 1**

► La CMT1 es la forma más común de presentación en la edad pediátrica y representa el 50% de los casos CMT.

► Se subclasifica según la genética: **CMT1A** dominante (11q24 gen PMP-22) / la **CMT1B** dominante (1q22 gen PMP-22) / la **CMT1C** dominante (16p13) y **CMT1D** dominante o recesiva.

**Manifestaciones clínicas:** Síntomatología progresiva y hacia la primera o segunda década de la vida. Pe. caído, debilidad muscular peroneales y distales (del 1º reflejo agudo), posteriormente afectación rotatoria y braquial. (Con el paso del tiempo: debilidad muscular tibial anterior y gástrica (pie caído). Después de la 2ª década de la vida, la debilidad se extiende a los músculos proximales, escoliosis o cifoescoliosis grave.

**Diagnóstico:** ¿Esquema N. periférico? VCN para determinar si es un proceso demielinizante o axonal primario / Hiperreflexia/hiperactividad en LCR / Dx definitivo prueba ADN → CMT1A por aumento repet. PMP-22 (3 copias)

**Tratamiento:** NO existe tx específico para evitar progresión de la enfermedad / Tx actual sintomático y paliativo.

### **CHARCOT-MARIE-TOOTH Tipo 2**

► Autosómica dominante. Sin alteración de los VCN. Se subclasifica en siete subtipos.

**Manifestaciones clínicas:** Aparición de síntomas más tardía. La debilidad



► **Escolares** → Deformidades de pie cavo, friera en cuella botella, atrofia tenar e hipotenar, alacriales elevadas y alteración marcha (ataxia).  
Dolor y parálisis/ Hiperreflexia antes del nacimiento.

## **NEUROPATIAS SENSITIVO-MOTORAS/ ENF. CHARCOT-MARIE-TOOTH**

- Presentan un grupo de afecciones clínicas y genéticamente heterogéneas sensibles a la metilación del CNP.
- Prevalencia de 1:10.000 a 1:3.000 individuos.

### **CHARCOT-MARIE-TOOTH Tipo 1**

- La CMT1 es la forma más común de presentación en la edad pediátrica y representa el 50% de los casos CMT.
- Se subclasifica según la genética: **CMT1A** dominante (17q11 gen PMP-22) / la **CMT1B** dominante (1q22 gen PMZ) / la **CMT1C** dominante (16p13) y **CMT1D** dominante o recesiva.

**Manifestaciones Clínicas:** Sintomatología progresiva y hasta la primera o segunda década de la vida. Pie cavo, debilidad muscular periférica y atrofia (debilitación del reflejo agónico), posteriormente afectación rotatoria y braquial. Con el paso del tiempo: debilidad muscular tibial anterior y peroneos (peroneos). Después de la 2ª década de la vida, la debilidad se extiende a los músculos proximales, escoliosis o cifoescoliosis grave.

**Diagnóstico:** ¿Espectro N. periférico? VCN para determinar si es un proceso desmielinizante o axonal primario/ Hiperreflexia/ hiperreflexia en LCR / Dx definitiva prueba ADN → CMT1A por aumento repetición PMP-22 (3 repeticiones)

**Tratamiento:** NO existe tx específico para evitar progresión de la enfermedad / Tx sintomático y paliativo.

### **CHARCOT-MARIE-TOOTH Tipo 2**

- Autosómica dominante. Sin alteración de los VCN. Se subclasifica en siete subtipos

**Manifestaciones clínicas:** Aparición de síntomas más tardía. La debilidad