



**Universidad del Sureste**  
**Escuela de Medicina**

# **NEUROPATÍA HEREDITARIA 3**

**DOCENTE: Dr. Gordillo Guillen José Luis**

**ALUMNO: Jesus Alberto Perez Dominguez**

**MATERIA: Neurología**

**CARRERA: MEDICINA HUMANA**

**SEMESTRE: 6 "A"**

**FECHA: 10 de julio de 2021**  
**Comitán de Domínguez, Chiapas**

## NEUROPATÍAS HEREDITARIAS

SANDRA CARRILLO

### INTRODUCCIÓN

Hay numerosas formas de neuropatía hereditaria (Tabla 1). La clasificación de Dyck ampliamente usada, divide las neuropatías hereditarias en formas sensitivo-motora (HMSN) y sensitiva- autónoma (HSAN) numerando los subtipos. Un buen número de neuropatías hereditarias no están incluidas en este esquema. Los síndromes sensitivo-motora se denominan aún: enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT). En este

capítulo haremos énfasis en las características clínicas y los hallazgos electrofisiológicos de las entidades más distintivas.

### HMSN tipo I (CMT 1)

Es la neuropatía hereditaria más común. Su transmisión es autosómica dominante y se divide en CMT 1A, localizada en el cromosoma 17 y CMT 1B, localizada en el cromosoma 1. Se conoce también como atrofia muscular

Tabla 1. Neuropatías hereditarias.

# Neuropatía hereditaria (3)

La clasificación de Dyck ~~de~~ ampliamente usada, divide las neuropatías hereditarias en formas sensitivo-motoras (HMSN) y sensitivo-autónomas (HSAN)

## HMSN TIPO I (CTM I)

La más común. Atrofia dominante, comienza a los 17 y CTM 10 inicio temprano, debilidad de músculos intrínsecos de manos y flexores de codo, ataxia y compromiso sensitivo. Nervios engrosados.

Hallazgos electrofisiológicos = Desmielinización moderada de los VN sensitivos y motores, aumento de dispersión y bloqueo de conducción.

## HMSN TIPO 2 (CTM II)

Atrofia dominante, clínica igual al tipo 1. Inicio después de la segunda década. Nervios normales no engrosados.

Hallazgos electrofisiológicos = VN normales o no menor del 40% de límite normal.

## HMSN III (DeJérine Sottus)

Neuropatía hipertrofica desde la infancia, sin pic caxo, aumento de las proteínas en CSF, nervios engrosados subección espectral puntual en el gen  $PO6$  o  $agon$   $pmp-22$

Hallazgos electrofisiológicos = VEM muy desmielinida, ausencia de potencial de acción nervioso compuesto (CNSAP)

## HMSN TIPO IV (Ritsum)

Atrofia recesiva, alteración de metabolismo del ácido fólico, Retinitis pigmentosa, sordera, ataxia, c ataxia, hallazgos parciales de CTM.

Halluzgos electrofisiológicos = VCM muy disminuida, ausencia de CNAP.

ENT ligada al sexo.

Pretinitis pigmentaria, Sordos, Albin.

desencia de transmisión de hombre a hombre.

más severa en el hombre

Es una desencia neuropata disondimizada, con formación de bultos de esbulla.

Halluzgos electrofisiológicos = VCM intermedias, más disminuidas en hombres que en mujeres

Neuropata hereditaria sensitivo-autosómica.

Denny-Brown (HSAN I) = ent. autosómica dominante, inicio en primera década de vida, evolución insidiosa.

Discreción sensitiva en pies. Dolor leve y moderado en pies.

Halluzgos electrofisiológicos = VCM levemente disminuida, CNAP sensitivos o mixtos ausentes.

HSAN 7 o 8

congenita y severa, en la infancia, vicius y ampullos no se desarrollan, tacto muy alterado, sentido de posición ausente.