



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

## **NEUROPATIAS PERIFERICAS**

---

**Materia: Neurología**  
**Docente: José Luis Gordillo guillen**  
**Integrante: María del Pilar Álvarez Sánchez**  
**Semestre: 6º "A"**

# NEUROPATIAS PERIFERICAS HEREDITARIAS.

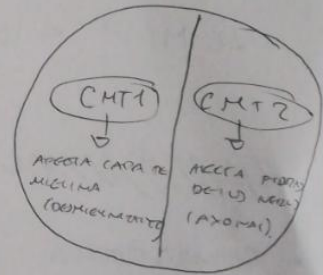
## DEFINICIÓN

- PATOLOGIAS CARACTERIZADAS POR PRESENTAR ALTERACIONES EN LOS NERVIOS PERIFERICOS.
- CARACTERISTICAS = FRECUENTES Y DE EVOLUCIÓN TEMPRANA.
- ETIOLOGIAS = DIVERSAS.
- NOMBRES = SENSITIVO-MOTORAS (HMSN) O TIPO CHARCOT MARIE TOOTH (CMT)
- TIPO = CMT1, CMT2 Y CMTX — 70% CMT1A.
  - 20% → 20% → 15%
  - TIPOS DIFERENTES DE CMT (1-f y x)
  - APROX. 32 SUBTIPOS
  - + 30 GENES
- NOMBRES DE LOS DESCUBRIDORES = JEAN MARIE Y PIERRE MARIE PARIS, 1886.

PREVALENCIA 1 EN 2500 (40 / 100,000).

• GENÉTICA = AUTOSOMICA RECESIVA Y LIGADA AL X.

• SINTOMATOLOGÍA = ASINTOMÁTICO / DEBILIDAD MUSCULAR, PERDIDA SENSORIAL Y RETORNO PRÁCTICO LEVE DEL PIE EN CAMBIO.



• EMG { - DEMIELINIZACIÓN  
- VELOCIDAD DE CONDUCCIÓN NERVIOSA } = 40 m/s

## TIPOS

• CMT - VNCH LENTA

CMT1A — MÁS FRECUENTE, AUTOSOMICA DOMINANTE, ADOLESCENCIA  
— A 17p 11.2 DE 1.5 Mb  
— GEN = PMP22

CMT2 — DEBILIDAD EN FASE TARDIA, EVOLUCIÓN LENTA  
— VNCH S' NORMALES, PREVALENCIA = 12.9 / 100,000  
— BURNETT = DEGENERACIÓN WALLERIANA

SUBTIPOS  
2A1, 2A2, 2B, 2C1, 2C2, 2C3, 2C4, 2C5, 2C6, 2C7, 2C8, 2C9, 2C10, 2C11, 2C12, 2C13, 2C14, 2C15, 2C16, 2C17, 2C18, 2C19, 2C20, 2C21, 2C22, 2C23, 2C24, 2C25, 2C26, 2C27, 2C28, 2C29, 2C30, 2C31, 2C32, 2C33, 2C34, 2C35, 2C36, 2C37, 2C38, 2C39, 2C40, 2C41, 2C42, 2C43, 2C44, 2C45, 2C46, 2C47, 2C48, 2C49, 2C50, 2C51, 2C52, 2C53, 2C54, 2C55, 2C56, 2C57, 2C58, 2C59, 2C60, 2C61, 2C62, 2C63, 2C64, 2C65, 2C66, 2C67, 2C68, 2C69, 2C70, 2C71, 2C72, 2C73, 2C74, 2C75, 2C76, 2C77, 2C78, 2C79, 2C80, 2C81, 2C82, 2C83, 2C84, 2C85, 2C86, 2C87, 2C88, 2C89, 2C90, 2C91, 2C92, 2C93, 2C94, 2C95, 2C96, 2C97, 2C98, 2C99, 2C100

**CMTX** — HERENCIA USADA — DECIDIDA X ARBOL GENEALOGICO

- PATRON CLINICO UNIFORME
- VNCH VARIABLE.
- GEN = Xq 13.1. — CONEXINA.
- SUBTIPO = X1-X5

**CMT4** — AUTOSOMICO RECESIVO

- SIGNOS CLINICOS (CVS)
- 2 SUBTIPOS = CMT4A, 4B1, 4B2, 4C, 4D Y 4E.

**CMT3** — CONOCIDO COMO ENT. DE DEJERINE (SUTTA).  
— HERENCIA RECESIVA

- NEUROPATIA GRAVE
- CURSO TEMPRANO
- CASO ESPORADICO
- VNCH = < 10 m/s.
- HERENCIA AUTOSOMAL
- BIOPSIA — REDUCCION DE FIBRAS Y BULBOS EN CORDONA

- FORMAS CLINICAS =
- MIO IMPROBICO
  - MUTACION PMP22
  - HETEROCIOTOSIS
  - HOMOCITOSIS
  - HOMO/HETERO CITOSIS
  - REDUCCION DE PERIAXINA

**TRATAMIENTO**

- REHABILITACION
- CIRUGIA CORRECTIVA
- OTROS = - ACIDO ASCORBICO
  - OMAPRISTONE
  - ANTAGONISTA DE LA PROGESTERONA

FUNDAMENTAL {

- ASPECTOS CLINICOS
- BIOPSIAS
- EMG
- MOLECULARES