



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

NEUROPATÍA HEREDITARIA I

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

NEUROPATIAS HEREDITARIAS

Grupo de Estudio de Enfermedades Neuromusculares
Sociedad Española de Neurología

www.sen.es

documento PDF creado para la web el 7 de Julio del 2004



Neuropatías hereditarias. (1)

Las formas polineuropáticas puras simples frecuentes y dentro de éstas la mayor prevalencia corresponde a la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) también conocida con el epónimo de neuropatía sensitivo-motora hereditaria (NSMH).

HMSN Tipo 1 (CMT1)

Es la neuropatía hereditaria más común. Su transmisión es autosómica dominante y se divide en CMT1, localizada en cromosoma 17 y CMT1B localizada en el cromosoma 1.

- el primer signo caracteriza por una aversión, difusa y simétrica lentificación de los reflejos de conducción nerviosa (VCN)

- neuropatía axonal, VCNs normales o enlentecidas con potenciales distales de amplitud reducida.

CTM: algantimo dx.

- la ausencia de semiología sintomática en CTM es un signo diferencial con las polineuropatías crónicas adquiridas donde tales síntomas ocurren asistalmente.

Neuropatías sensitivas o predominantemente sensitivas, cabe considerar aquí tanto polineuropatías amiloidosis familiares (FAF) como las neuropatías sensitivas hereditarias (NSH). Las PAT se clasifican en función de sus patrones amiloidogénicos y los defectos genéticos subyacentes, peroxisomas, disostosis, hipostenosis pseudostrabismic.

Las NSH incluyen 5 síndromes, con transmisión AD o AR. El cuadro clínico se mueve entre una neuropatía demielinante con o sin componente teletico y una disautonomía cerebrotal. La biopsia de nervio demuestra una combinación de pérdida de fibras mielínicas gruesas y finas y amielinización.

PAF y NSH: algoritmo diagnóstico

Seguir con un paciente con un síndrome neuropático sensitivo de larga evolución, posibilidades que se trate un caso esporádico o con historia familiar (+).

excluirse neuropatía axonal o disautonomía.

biopsia demuestra depósitos amiloides, se produce como en una PAF.