

RESUMEN NEUROPATÍA HEREDITARIA 2

Universidad del Sureste

Medicina Humana

NEUROLOGIA

Dr. José Luis Gordillo Guillen

PRESENTA:

Karen Paola Morales Morales

GRUPO, SEMESTRE y MODALIDAD:

6to semestre y grupo B, Neurología.

Comitán de Domínguez, Chiapas

Fecha: 10/07/2021

NEUROPATIAS HEREDITARIAS

INTRODUCCIÓN: Las neuropatías hereditarias incluyen una amplia serie de síndromes que aparecen recíprocamente:

1- Neuropatía cuya semiología polineurítica es la primaria o dominante.

- Neuropatía sensoriomotora hereditaria (NSMH) o enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT).
- Neuropatía hereditaria por vulnerabilidad excesiva a la presión (NHVP)
- Polineuropatías amiloidóticas familiares (PAF)
- Neuropatías sensitivas y disautonómicas hereditarias (NSH)
- Neuropatías motoras hereditarias
- Neuropatía bulboespinal ligada al cromosoma X

2- Neuropatías cuyo síndrome polineurítico va acompañado de semiología por afectación de otros sistemas:

- Trastornos del metabolismo lipídico.
- Porfirias
- Trastornos de la reparación del ADN
- Asociadas a citopatías mitocondriales.
- Asociadas a ataxias cerebelosas
- Otras neuropatías hereditarias.

→ Indudablemente las formas polineuropáticas puras son las más frecuentes y dentro de estas la mayor prevalencia corresponde a la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT).

CHARCOT-MARIE-TOOTH (CMT) Incluye formas de atrofia muscular peroneal con herencia autosómica dominante (AD), autosómica recesiva (AR); conocida esta forma con el epónimo de enfermedad de Dejerine-Sottas (EDS).

Se distinguen dos patrones neurofisiológicos fundamentales:

- 1) Se caracteriza por una acusada, difusa y simétrica lentificación de las velocidades de conducción nerviosa.
- 2) VCNs normales o ligeramente enlentecidas con potenciales distales de amplitud reducida.

→ En las dos últimas décadas se han identificado para tres proteínas de la mielina (PMP22 en el C22, PO en el C1 y conexina 32 CX).

Se han identificado 18 loci localizados en 11 cromosomas diferentes.

CMT1A → Defectos moleculares son ya una trisemia alélica de 1.5 Mb. (Cromosoma 17).

NVEP → Delección de la región duplicada en CMT-1A.

→ En la práctica clínica el diagnóstico y clasificación de CMT debe partir de los datos clínicos, genealógicos y neurofisiológicos;

→ Ausencia de semiología sensitiva irritativa en CMT es un rasgo diferencial con las polineuropatías crónicas adquiridas.