

# **RESUMEN DE NEUROPATIA HEREDITARIA 3**

**Medicina humana**

**Dr. José Luis Gordillo**

**PRESENTA:**

**Andrés Alonso Cancino García**

**GRUPO, SEMESTRE y MODALIDAD:**

**6to Semestre Y Grupo B, Neurología**

**Comitán de Domínguez, Chiapas**

**Fecha: 06/07/2021**

Hay numerosas formas de neuropatía hereditaria. La clasificación de Dyck ampliamente usada, divide las neuropatías hereditarias en formas sensitivo-motora y sensitivo-autónoma riñendo los subtipos. Los subtipos sensitivo-motora se denominan aún: enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.

HMSN tipo I (CMT1): Es la neuropatía hereditaria más común. Su transmisión es autosómica dominante y se divide en CMT1A, localizada en el cromosoma 17 y CMT1B, localizada en el cromosoma 1. Se conoce también como atrofia muscular peroneal o forma hipertrofica de CMT. Distintamente el CMT1 es una neuropatía sensitivo-motora distal simétrica, lentamente progresiva con pérdida de masa muscular más en miembros inferiores (deformidad en pie de avellana o en talón de campana invertida), nervios palpables aumentados de tamaño, acompañados de deformidades esqueléticas como pie cavo o escoliosis. Las alteraciones sensitivas son menos prominentes que las motoras. La biopsia de nervio sural muestra demielinización, remielinización y formación de bulbos de axón. El CMT1 aumenta la susceptibilidad a neuropatía inducida por quimioterapia.

HMSN tipo II (CMT2): Es la forma neuronal del CMT, corresponde a cerca de una tercera parte de las formas de CMT autosómica dominante. Está asociada con degeneración selectiva de neuronas motoras inferiores y células ganglionares de la raíz dorsal. El cuadro clínico es idéntico, excepto por la hipertrofia de nervios en el CMT1. Electrofisiológicamente, los neuroconducciones son normales o pueden estar levemente disminuidas. Los potenciales sensitivos distales son normales en la mitad de los casos.

CMT ligado al sexo: Se caracteriza por la ausencia de transmisión de hombre a hombre, en curso clínico más severo en el hombre que en la mujer y VCN motoras más lenta en hombres, lo que sugiere una transmisión ligado al sexo. Esta es la segunda forma más común de CMT. Se divide en dos subtipos y es causada por una mutación puntual en el gen 32 de coxina, que localiza a nivel de 2 cromosomas y la incisión Schmidt-Lanterman. Es una clásica neuropatía demielinizante, con formación de bulbos de axón. El parámetro de VCN más característico es velocidades de conducción inferiores con rangos entre 29-40 m/s en pacientes masculinos, mientras que en las mujeres la alteración es leve.

**HMSN III (Dejerne-Sottal):** Es un trastorno autosómico recesivo, progresivo desde la infancia. Se encuentra asociado a la neuropatía hiporreflexa (falta de reflejos de rotación), engrosamiento de los nervios y protomas caracalesmente elevadas en LCR. Se caracteriza por neuropatía sensitivo-motora, con debilidad, alteración de la marcha, compromiso de la sensibilidad y disminución o ausencia de los reflejos osteotendinosos. Electrofisiológicamente, hay disminución marcada de la VEM, dispersión temporal, prolongación de las latencias distales y los potenciales sensitivos pueden estar ausentes.

**HMSN IV (Erf. de Refsum):** Es una enfermedad autosómica recesiva, causada por una alteración del metabolismo del ácido fólico, que produce su elevación en la sangre. El inicio clínico es usualmente en la infancia o adolescencia. La enfermedad se caracteriza por deposición retinal pigmentaria, polineuropatía sensitivo-motora, simétrica, progresiva, y síndrome caracales. Pueden haber un compromiso auditivo, cardiomiopatía, ictericia y protomas elevadas en LCR, también pueden ocurrir en algunos casos a normia, anomalías de los pulmones y oídos. El tratamiento con dieta produce mejoría clínica electrofisiológica, al igual que la plasmaterapia.

**HMSN tipo I (Davy-Brown):** Se distingue por disociación sensitiva: el dolor y temperatura están caracalesmente más alterados que la presión y el tacto. Hay una formación de úlceras y dolor espontáneo lancinante en pies. Se inicia en la segunda década de la vida y evoluciona rápidamente. Se aprecia una degeneración de las neuronas pequeñas del ganglio de la raíz dorsal y de las fibras mielinizadas y no mielinizadas en los nervios periféricos.

**HMSN tipo II:** Es la forma congénita y recesiva de la HMSN. Los síntomas aparecen en la infancia temprana, genera ampollas no dolorosas, úlceras y alteración sensitiva. En contraste con la tipo I, la presión y el tacto están más afectados que el dolor y la temperatura. La biopsia de nervio muestra una ausencia casi total de las fibras mielinizadas y una disminución marcada del número de fibras no mielinizadas. El estudio electrofisiológico muestra una ausencia de respuesta sensitiva, con unos potenciales motores levemente por debajo del límite inferior normal.

**HMSN tipo III (síndrome de Riley-Day):** Es una disautonomía familiar rara que ocurre en

mínimo juicio. Se caracteriza por dificultad para la alimentación temprana, vómitos periódicos y fiebre. Los síntomas más prominentes son la falta de lágrimas, hipohidrosis, ausencia o disminución de reflejos y alteración del dolor. La biopsia, muestra ausencia casi total de las fibras mielinizadas y una disminución marcada del número de fibras no mielinizadas. La velocidad de conducción motora (VEM) levemente disminuida o normal y las potenciales de acción nerviosa sensitiva son pequeños o están ausentes.

HOAN NU y U.: La neuropatía sensitiva congénita con eritrocitosis y la neuropatía sensitiva con pérdida de fibras mielinizadas pequeñas son entidades de rara ocurrencia. **Neuropatía hereditaria con susceptibilidad a parálisis por proclon (HNPP)**, su transmisión es autosómica dominante, con penetrancia total, pero de expresión variable; durante la vida, los pacientes presentan en la segunda tercera década de la vida una mononeuropatía, una neuropatía múltiple o plexopatía braquial, frecuentemente precipitada por un trauma leve. Las neuroconducciones proveen evidencia de función anormal, no solo en las nervios comprometidos clínicamente, sino también en los que solo están en los hallazgos característicos como una neuropatía leve que muestra disminución o bloqueo de la conducción en los sitios frecuentes de atrapamiento y una latencia distal que se prolongan variablemente.

La amiloidosis ocurre en una variedad de etiologías, causada por depósito intracelular de proteínas fibrilares beta, plasmada e insoluble; la amiloidosis familiar con neuropatía se ha dividido en cuatro tipos: porfiriana o tipo I, indolano tipo II, lúca o tipo III y transtiretina o tipo IV.

Leucodistrofia heterocítica: se debe a la alteración del metabolismo de esfingolípidos, la leucodistrofia de células glaciales, es autosómica recesiva y comienza alrededor de los seis meses de nacimiento con regresión de la actividad motora, espasticidad, signos piramidales y deterioro mental. Adema leucodistrofia y adema vello neuropatía; tiene una herencia ligada al sexo y los pacientes se caracterizan por presentar enfermedad de Addison, retardo mental progresivo, ceguera, diarrea, disfgia y parálisis pseudo bulbar. En la medida de Garry, su herencia es recesiva ligada al sexo y se debe a la deficiencia de la  $\alpha$ -galactosidasa A, las mani-

manifestaciones clínicas incluyen rash, complicaciones respiratorias cardíacas y cerebrales, falla renal y sinusitis recurrente en las extremidades. La enfermedad de Fabry, se hereda de forma recesiva ligada al sexo. La enfermedad de Tangeer, hay una ausencia de lipoproteínas de alta densidad (LDL) y sus mayores constituyentes proteicos, son las apolipoproteínas. Se observan depósitos de esterol de colesterol, se presenta como una neuropatía múltiple con recordos y remisiones o una polineuropatía simétrica que puede llevar a una seudo-siringomielia con pérdida selectiva de la sensación de dolor y temperatura.

Andrés Alonso Cancino García  
Medicina Humana 6TO "B"  
Neurología N° Lista 2 06/07/2021.