

RESUMEN NEUROPATÍA HEREDITARIA 3

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 periféricas (NP) abarcan un gran número de patologías caracterizadas por presentar alteraciones en los nervios periféricos, de diversas etiologías y con diferentes pronósticos; de éstas, las neuropatías hereditarias son frecuentes y de evolución temprana, pero generalmente son detectadas tardíamente, su prevalencia es difícil de establecer debido a la ausencia de criterios diagnósticos y a heterogeneidad de las formas clínicas.

→ Las neuropatías periféricas se clasifican en:

- Neuropatías hereditarias sensitivo-motoras (HMSN)
- Neuropatías periféricas hereditarias tipo Charcot-Marie-Tooth (CMT).

Los tipos que se presentan con mayor frecuencia son
CMT1 CMT2 CMTX

Existe un amplio espectro en la gravedad clínica, algunos pacientes pueden ser asintomáticos y tener una deformidad leve del pie en cavo, mientras que otros pueden presentar debilidad muscular grave, lentamente progresiva y pérdida sensorial.

El estudio de la electromiografía (EMG) y los estudios de electrofisiología ayudan a distinguir las formas desmielinizantes de las axonales y proporcionan la velocidad de conducción nerviosa en fibras motoras.

→ Es fundamental realizar un estudio integral que incluya aspectos clínicos, bioquímicos, electrofisiológicos y moleculares en este tipo de pacientes.