

RESUMEN DE NEUROPATIA HEREDITARIA 1

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

Grupo de estudio de Enfermedades Neuromusculares Sociedad Española de Neurología

Las neuropatías hereditarias incluyen una amplia serie de síndromes que aparecen recónditos. En-
for dos grandes categorías clínicas: la primera caracterizada por una semiología exclusiva o pre-
dominantemente polineurítica, mientras que en la segunda a esta semiología polineurítica se
añaden manifestaciones por afectación de otros sistemas además del nervioso periférico (SNP).

Clásicamente CMT incluía formas de atrofia muscular peroneal con hipoacusia autonómica domi-
nante (AD), entesónica recesiva (AR); conocida esta forma con el epónimo de enfermedad de
Dejerine-Sottas (EDS), o con herencia ligada al sexo. Se admitía también el caso espor-
ádico si tras un metódico estudio diagnóstico se habían excluido causas adquiridas de
polineuropatía.

Los estudios de conducción nerviosa son esenciales para el diagnóstico de CMT. Se distinguen
dos patrones neurofisiológicos fundamentales. El primero se caracteriza por una acusada, difusa y
simétrica lentificación de las velocidades de conducción nerviosa (VCN) (< 38 m/s para el nervio me-
diano). Precisamente esta afectación uniforme de los parámetros de conducción caracteriza distin-
gue a CMT de otras polineuropatías adquiridas, en las que es características la variabilidad
en tiempo y espacio de las alteraciones neurofisiológicas. El segundo patrón neurofisiológico,
es el esperable en una neuropatía axonal, es decir, VCNs normales o ligeramente reducidas
con potenciales distales de amplitud reducida. Cuando la pérdida de axones distales es muy
acusada y hay una marcada caída de la amplitud de los potenciales distales, en estos
formos axonales puede haber un descenso de la VCN hasta el rango de mixto. En tal
circunstancia, sin embargo, el estudio de conducción proximal (p. ej., latencia de punto Zin + me-
culo del talón) demostrará las alteraciones propias de una neuropatía axonal. En CMT ligada al
cromosoma X, las alteraciones neurofisiológicas, de modo que puede observarse ya una neuropatía
preferentemente axonal o bien de predominio desmielinizante.

Las PAT se clasifican en función de los defectos ambientales y de los defectos genéticos
subyacentes. La transmisión es AD. Durante buena parte del curso clínico, la semiología predomi-
nantemente es sensitiva e incluye parestias, disestesias, e hipostesia de predominio termalgesico

(predeceso familiar). Es característico de las PAF el desarrollo temprano de fisura
menial (p.ej. demencia, hipotensión ortostática, anhidrosis o impalidez). La presión y anestesia
de las piernas aparece más tarde. De forma variable puede agregarse otra seme-
logía que incluye neuropatía axonal, miocardiopatía, opacidades del vítreo, síndrome
del túnel carpiano o distrofia corneal. El estudio neurofisiológico que de vez en
cuando los hallazgos propios de una neuropatía axonal. Cuando se hay información gené-
tica, la biopsia de nervio es esencial para demostrar los depósitos amiloides en el
endoneuro y alrededor de las fibras sanguíneas (e inconstantemente esta alteración pa-
tológica puede detectarse en otras tejidos obviando la necesidad de la biopsia de ner-
vio). Si se dispone de información genética familiar, puede irse directamente al
diagnóstico molecular, que consiste en la detección de mutaciones en los genes de los pro-
teínas amiloides de origen. En casos de PAF, la epidemiología genética es de gran
ayuda para orientar el estudio genético molecular, incluso en casos aparentemente esporádicos.

Los síndromes en los que la semiología polineuropática va acompañada de síntomas y signos
de otros sistemas además del SNP. En mayor parte de estos síndromes se trata de una
transmisión AR y se relaciona con defectos en las cadenas por acumulo lisosómico o en
las de la vía de un trastorno de la reparación del ADN, como la ataxia de Friedreich y la
neuropatía axonal gigante. En casos de herencia ligada al sexo el diagnóstico queda
circunscrito a la enfermedad de Fabry. En casos con herencia AD y neuropatía axonal las dos
posibilidades típicas son ciertos tipos de ataxia dominante y las porfirias. Aunque no in-
cuido en el algoritmo, debe tenerse en cuenta la etiopatía mitocondrial. En caso de este trastorno
componente "plus" que incluye datos semiológicos de los síndromes mitocondriales (p.ej.
MELAS, MERRF o LHON). Si este componente "plus" es claro puede irse directamente al estudio
molecular en un análisis de surge, cuando éste es negativo o no hay un componente "plus"
evidente, debe efectuarse biopsia muscular para el correspondiente estudio morfológico, bio-
químico y molecular.

Andrés Alonso Camano García
Medicina Humana BTO "B"
Neurología U=Uch 2 08/07/2021