



Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Medicina física y de rehabilitación

Trabajo:

Reporte de lectura.

Docente:

Dr. Sergio Jiménez Ruiz.

Alumno:

Casto Henri Mendez Mendez

Semestre y grupo:

5° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 08 de octubre de 2021

Parte 2

La neuropatía hereditaria.
La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es el tipo más frecuente de neuropatía hereditaria.

En lugar de una enfermedad se trata de un síndrome de varios trastornos con anomalías genéticas definitiva.

Diversos subtipos de CMT se clasifican con base en la velocidad de conducción nerviosa y los hallazgos patológicos predominantes (degeneración, desmielinización axónica) al tipo de herencia:

- Autosómica dominante
- Recesiva o derivado al cromosoma X.
- Ya los genes específicos y mutados.

Por definición la velocidad de conducción motora en la casos dominados a $< 38 \text{ m/s}$ en el CMT 1

Y es de $> 38 \text{ m/s}$ en CMT 2.

El síndrome Charcot-Marie-Tooth, Tipo 1
El Síndrome CMT 1 es la forma más frecuente de neuropatía hereditaria.

Las personas afectadas casi siempre se presentan entre la primera y tercera década de la vida con debilidad en la parte distal de la pierna.

Las personas con CMT 1 casi nunca se quejan de hormigueo o entumecimiento.

Otra neuropatía hereditaria

Enfermedad de Fabry

La enfermedad de Fabry (angioqueratoma corporal disco) es un trastorno dominado ligado al cromosoma X. Aunque la afectación es más frecuente y grave en los varones, las mujeres también pueden presentar signos intensos de la enfermedad.

La enfermedad de Fabry se origina en mutaciones en el gen de la galactosidasa alfa que conduce a la acumulación de trihexosido de ceramida en nervios y vasos sanguíneos.

Porfiria.

Es un grupo de trastornos hereditarios causados por defecto de la síntesis del grupo hemo.

- porfiria intermitente aguda

- coproporfirina hereditaria

- porfiria mixta o variada (VP).

Un ataque agudo de porfiria puede comenzar con un dolor abdominal intenso.

Tangier.

La enfermedad de Tangier.

es un trastorno recesivo autosómico poco común que puede manifestarse en

- 1) Mononeuropatías múltiples asimétricas.
- 2) Polineuropatía simétrica progresiva, capriem
- 3) patrón semejante a la síndrome de Sjögren con pérdida de la función disociada.

La incidencia que se presenta de estas lesiones es baja, quizá por el desconocimiento de la existencia de estas patologías.

El plexo lumbosacral y el plexo cervicobraquial deben considerarse de forma independiente ya que la anatomía de ambos y el destino de sus ramos terminales son también distintos.

Es muy importante tener el conocimiento adecuado de la funcionalidad anatómica.

La neuritis braquial aguda (amiotrofia neurodegenerativa) Síndrome de Parsonage, aunque puede presentarse a cualquier edad.

Las manifestaciones de la plexopatía que incluyen dolor en los miembros y déficit motores y sensitivos que no se limitan a la distribución de una raíz nerviosa aislada ni a un nervio periférico.

En la neuritis braquial aguda los síntomas incluyen dolor supradivisional intenso, debilidad y disminución de los reflejos con alteraciones sensitivas leves que siguen la distribución del plexo braquial.

La debilidad y la reducción de los reflejos suelen aparecer cuando se resuelve el dolor.

Estas distintas clases de neuropatía o gangliopatía, mielina (mielinopatía) o axón (axonopatía).

Estas patologías tienen distintas clases de neurología pensadas tienen características clínicas y electrofisiológicas distintas.

Los fracturas del sacro y del anillo pélvico son causas de lesión del plexo lumbosacro.

La hematuria resultante tras la fractura ocasiona daño a las estructuras nerviosas a nivel retroperitoneal.

Tradicionalmente, este tipo de lesiones nerviosas han sido tratadas de forma conservadora con un resultado final insatisfactorio en muchos casos por déficit parcial o total de la función de la extremidad inferior es una patología.

La lesión nerviosa del plexo lumbosacro en la extremidad inferior es una patología relativamente desconocida o poco comparada con las lesiones nerviosas del plexo braquial en la extremidad superior en la que el diagnóstico y tratamiento están en el protocolo o protocolizados.

Bibliografía.

- **Harrison: Principios de Medicina Interna, 20^a Edición. McGraw-Hill Interamericana de España.**