

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Materia: Medicina Física y de Rehabilitación

Tema: Afección de los plexos y de los nervios periféricos (2° parte)

Docente: Dr. Sergio Jiménez Ruíz

Alumna: Vanessa Estefanía Vázquez Calvo

Semestre y grupo: 5 B

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 06 de

octubre 2021.

AFECCIÓN DE LOS PLEXOS Y DE LOS NERVIOS PERIFÉRICOS (2ª Parte)

En los trastornos específicos, estarían las Neuropatías hereditarias, la enfermedad de Charcot - Marie - Tooth (CMT) es el tipo más frecuente de neuropatía hereditaria. Es un síndrome de varios trastornos con anomalías congénitas distintivas. Charcot - Marie - Tooth tipo I. El síndrome CMT I es la forma más frecuente de neuropatía hereditaria. Las personas afectadas casi siempre se presenta entre la primera y tercera décadas de edad con debilidad de la parte distal de la pierna, aunque es posible que los pacientes permanezcan asintomáticos incluso en una edad avanzada. Las personas con CMT casi nunca se quejan de entumecimiento u hormigueo, lo cual puede ayudar a distinguir el CMT de las formas adquiridas de neuropatía, en las que casi siempre predominan los síntomas sensitivos. A la exploración resulta evidente la disminución en todas las modalidades de sensibilidad. Los reflejos por estiramiento muscular son inexistentes o muestran una disminución generalizada. A menudo existe atrofia de los músculos distales a la rodilla (sobre todo del compartimiento anterior), lo que genera las llamadas piernas en botella de campana invertida. El diagnóstico casi siempre puede hacerse con pruebas sin penetración corporal. Cuando se realiza la biopsia revela disminución de las fibras de diámetro grande y proliferación

de células de Schwann alrededor de las fibras de diámetro grande y proliferación de células, bulbo de cebolla. El CMT1A es el subtipo más frecuente de CMT1, representa 70% de los casos y se debe a la duplicación de un segmento de 1.5 megabase (Mb) en el cromosoma 17p11.2-12, donde se encuentra el gen para la proteína - 22 de mielina periférica (PMP-22). Esto hace que el sujeto tenga tres copias del gen PMP-22, en lugar de dos. En mayor medida, el CMT1B tiene características clínicas, electrofisiológicas e histológicas indistinguibles de CMT1A. Charcot-Marie-Tooth type 2. El CMT2 tiende a manifestarse a una edad más avanzada que el CMT1. Las personas afectadas casi siempre presentan síntomas en la segunda década de edad; algunos casos se manifiestan más temprano en la infancia, otros sujetos permanecen asintomáticos hasta la edad adulta avanzada. El cuadro clínico del CMT2 es indistinguible del CMT1. La causa más frecuente de CMT2 es una mutación en el gen de la mitofusina 2 (MFN2) y representa un 20-30% de todos los casos de CMT2. La MFN2 se localiza en la membrana mitocondrial externa, donde regula la estructura de la red mitocondrial mediante la fusión de mitocondrias.

CMTDI, CMT dominante-intermedia (CMTDI)

la NCV suele ser más rápida de lo que se observa habitualmente en CMT1 pero más lenta que en CMT2. Charcot - Marie-Tooth tipo 3. El CMT3 fue descrito por primera vez por Dejerine y Sottas como una polineuropatía sensitivo-motora desmielinizante hereditaria que se manifiesta en la lactancia o la infancia temprana. Los niños afectados tienen debilidad grave. La NCV está muy disminuida, así siempre es de 5 a 10 m/s o menos. La mayor parte de los casos de CMT3 se debe a mutaciones puntuales en los genes para PMP-22, MPZ o ERG-2, que también son los causantes de CMT1. Charcot - Marie-Tooth tipo 4. El CMT4 es raro en extremo y se caracteriza por polineuropatía sensitivo-motora grave de inicio en la infancia; casi siempre se hereda en forma autosómica recesiva. El origen genético de CMT4 es genéticamente heterogéneo. Charcot - Marie-Tooth Tipo IX. El síndrome CMTIX es un trastorno dominante ligado al cromosoma X con manifestaciones clínicas similares a CMT1 y CMT2, salvo que la neuropatía es mucho más grave en varones que en mujeres. El CMTIX representa cerca de 10 a 15% de todos los casos de CMT. Por lo general, el trastorno se manifiesta en los varones durante los primeros 20 años de edad con atrofia y debilidad distales en brazos y piernas, arreflexia, pie cavo y dedos en martillo.

Las mujeres portadoras obligadas a menudo permanecen asintomáticas, aunque en ocasiones tienen signos y síntomas. Por lo general, en las mujeres el trastorno inicia después del segundo decenio de edad y la neuropatía es menos grave. Los NCS revelan datos de desmielinización y degeneración axónica, más graves en varones que en mujeres. En los varones se observa disminución moderada de la NCV en brazos y piernas (en el intervalo bajo o intermedio de los 30 m/s). Cerca del 50% de los varones con CMT1C tiene NCV motora entre 15 y 35 m/s y casi 80% de éstos cae en el intervalo de 25 a 35 m/s (lentificación intermedia). En contraste, casi 80% de las mujeres con CMT1C tiene NCV normal y 20% tiene NCV motora en el intervalo intermedio. El CMT1X se produce por mutaciones en el gen de la conexina 32. Neuropatía hereditaria con supuestas parálisis por presión: la neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión, es un trastorno dominante relacionado con CMT1A. Aunque éste casi siempre se genera por una duplicación de 1.5 Mb en el cromosoma 17 p11.2 que genera una copia adicional del gen PMP-22, la HNPP se debe a la herencia del cromosoma con la delección correspondiente de 1.5 Mb.

Bibliografía

Jameson J. Larry, J. J. L. (Ed.). (2018). HARRISON PRINCIPIOS DE MEDICINA INTERNA 20 EDICION (20a ed., Vol. 2). McGraw-Hill.

<https://doi.org/10.1177/0269891218606296>