



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Materia:
Medicina Física y rehabilitación

DR. Sergio Jiménez Ruiz

Presenta:
Fátima Andrea López Álvarez
5* B

Lugar y fecha
Comitán de Domínguez Chiapas a 04/09/21

→ Afección de los plexos y nervios ← Periféricos (1ª parte).

Los nervios periféricos están compuestos por elementos sensitivos, motores y autónomos. Las enfermedades pueden afectar el cuerpo celular de una neurona, sus prolongaciones periféricas (axones) o las vainas de mielina, la mayor parte de los nervios periféricos son mixtos y contienen fibras sensitivas, motoras y autónomas. Se dividen en tres clases principales: mielinizados grandes, mielinizados pequeños y no mielinizados pequeños, los axones motores casi siempre son fibras mielinizadas grandes que conducen con rapidez. Las fibras sensitivas pueden ser de cualquiera de los 3 tipos, las de diámetro grande conducen la sensibilidad de la propiocepción y la vibración al cerebro, las de diámetro pequeño y no mielinizadas conducen el dolor y la sensibilidad térmica. Los nervios autónomos son de diámetro pequeño, por lo que las neuropatías periféricas pueden afectar la función sensitiva, motora o autónoma, de manera individual o combinada, se clasifican en las que afectan, sobre todo al cuerpo celular, mielina o al axón. Estas distintas clases de neuropatías periféricas tienen características clínicas y electrofisiológicas distintas. Cuando se valora a un paciente con una neuropatía, se tienen 3 objetivos principales: 1) identificar el sitio de la lesión, 2) identificar la causa y 3) determinar el tratamiento apropiado. Se logran mediante la anamnesis minuciosa, exploración neurológica, estudios electrodiagnósticos y otras pruebas de laboratorio, se elaboran 7 preguntas claves lo que permiten identificar la clase de alteración existente. casi siempre una polineuropatía de predominio sensitivo y su trastorno se denomina polineuropatía sensitiva idiopática o criptógena.

Pregunta: sistemas afectados, distribución de la debilidad, afectación sensitiva, evidencia de afectación de la neurona motora, evolución temporal, evidencia de neuropatía hereditaria y si tiene otras enfermedades. Con base en las respuestas, los trastornos

neuropáticas pueden clasificarse en varios patrones según la distribución o patrón del compromiso sensitivo, motor y autónomo.

En la valoración electrodiagnóstica consiste en estudios de conducción nerviosa y electromiografía con aguja, estudios de la función del sistema nervioso autónomo. Aportan información sobre la distribución de la neuropatía que apoyan o refutan los hallazgos del interrogatorio y la exploración física, pueden confirmar si el trastorno neuropático es una mononeuropatía generalizada, si el proceso afecta solo fibras sensitivas, motoras, autónomas o ambas, ayudan a distinguir las axonopatías de la mielopatías, como entre la degeneración axónica secundaria a ganglionopatías y las axonopatías dependientes de la longitud, más frecuentes. Una valoración de laboratorio estándar debe incluir

biometría hemática completa, química sanguínea básica, que abarca electrolitos séricos y pruebas de función renal y hepática, glucosa sanguínea en ayuno, análisis de orina, pruebas de función tiroidea, la biopsia de nervios están indicadas para la valoración de las neuropatías, principal es la sospecha de neuropatía amiloide o vasculitis. Biopsias cutáneas se usan para diagnosticar una neuropatía de fibras pequeñas, permite una medición objetiva en pacientes con síntomas subjetivos. Neuropatías hereditarias, la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es el tipo más frecuente de neuropatía hereditaria, se trata de un síndrome de varios trastornos con anomalías genéticas distintivas, se clasifica con base en la velocidad de conducción nerviosa y los hallazgos patológicos predominantes, al tipo de herencia,

El síndrome **CMT1** es la forma más frecuente, las personas afectadas casi siempre se presentan entre la primera y tercera década de edad con debilidad de la parte distal de la pierna, aunque pueden ser asintomáticos. casi nunca se quejan de entumecimiento u hormigueo. Existe atrofia de los músculos distales a la rodilla. "Pisamos en botella de champaña invertida". La NCV motora está entre 20 y 25 m/s. en muy pocos casos se realiza la biopsia, pero revela la disminución de las fibras nerviosas mielinizadas, con predominio de pérdida de las fibras de diámetro grande y proliferación de células de Schwann alrededor de las fibras de poco mielinizadas. lo que genera "bulbo de cebolla". Más frecuente, 70% de los casos y se debe a la duplicación de un segmento de 1-5 megabases en el cromosoma 17p11.2-12, en donde se encuentra la proteína -22 de mielina periférica. se clasifica en **CMT1B y MPZ**.

El síndrome **CMT2** se manifiesta a una edad más avanzada la mayoría presentan síntomas en la segunda década de edad; algunos casos en la infancia, otros asintomáticos hasta la edad avanzada. el cuadro clínico es indistinguible de **CMT1**. Los NCV en contraste con **CMT1**, las velocidades son normales o muy poca disminución. La mutación en el gen de la mutofusina 2, representa un 20-30% de todos los casos. En **CMT2A** dominante intermedia la NCV suele ser más rápida de lo que se observa habitualmente en **CMT1** pero más lenta que **CMT2**. El **CMT3** descrito por Dékrine y Sottas como una polineuropatía sensitivomotora desmielinizante hereditaria que se manifiesta en la lactancia o la infancia temprana los niños tienen debilidad grave. NCV disminuida de 5/10 m/s o menos. se debe a mutaciones puntuales en los genes para PMP-22, MPZ o ERG-2. El **CMT4** raro en extremo se caracteriza por polineuropatía sensitivomotora grave de inicio en la infancia, se

hereda en forma autosómica recesiva. Estudios electrofisiológicos e histológico muestra características demielinizante o axónicas. Origen genético de CMT4 es heterogéneo. El síndrome **CMT1X** trastorno ligado al cromosoma X, manifestaciones similares a CMT1 y CMT2; la neuropatía es más grave en varones, durante los primeros 20 años de edad con atrofia, debilidad distal, arreflexia, pie cavo y dedos en martillo mujeres portadoras obligadas permanecen asintomáticas, por lo general inicia después del segundo decenio de edad y neuropatía menos grave. La neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión (**HNPP**) trastorno dominante relacionado con CMT1A se genera por una duplicación de 1.5 Mb en el cromosoma 17p11.2 genera una copia adicional del gen PMP-22. Se debe a la herencia del cromosoma con la delección correspondiente de 1.5 mb en ese mismo segmento, se manifiesta en el segundo o tercer decenio de edad con entumecimiento indoloro y debilidad en la distribución de nervios periféricos individuales, puede haber mononeuropatías múltiples. Amiotrofia neurológica hereditaria, es un trastorno autosómico dominante caracterizado por ataques recurrentes del dolor, debilidad y pérdida sensitiva en la distribución del plexo braquial, a menudo inicia en la infancia, puede aparecer en el puerperio, post intervención quirúrgica o estrés, se debe a mutaciones en la septina-9 (importante para formación del citoesqueleto neuronal). La neuropatía sensitiva y autónoma hereditaria es un grupo muy raro en la que predomina la distensión sensitiva y autónoma sobre la debilidad muscular, a veces desarrollan debilidad motora y existe una superposición con CMT, no hay tratamiento médico a parte de la prevención y tratamiento de lesiones cutáneas y oseo mutilantes.

Referencia:

- **Kasper., D. (2019). HARRISON PRINCIPIOS DE MEDICINA INTERNA (20.a ed., Vol. 2) [Libro electrónico].**