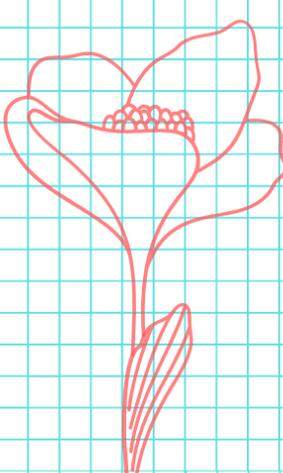
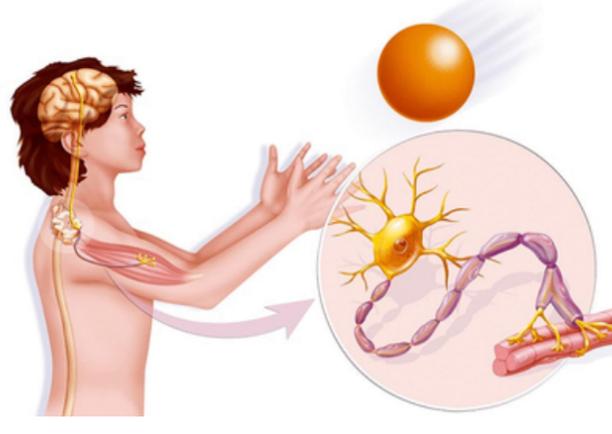


ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

Definición

Grupo de enfermedades que afectan cualquiera de los componentes de la unidad motora, incluyendo: el cuerpo de la motoneurona del asta anterior de la médula espinal, su axón (nervio periférico) todas las fibras musculares inervadas por esta motoneurona.

ATROFIA MUSCULOESPINAL

Definición: Enfermedad Autosómica recesiva.

Genes afectados

1. SMN1 (modifican enfermedad)
2. SMN2 (Causan enfermedad)

Diagnóstico: MLPA/SMN

Complicaciones: Escoliosis

Tratamiento

1. Farmacológico: Nusinersen
2. Rehabilitación

CLASIFICACIÓN Y PRESENTACIÓN CLÍNICA

- **0:** Menos casos, más grave
- **I (Werdnig-Hoffmann):** Más grave, se presenta compromiso del musculo respiratorio, no se pueden sentar, tienen cuerpo cilíndrico.
- **II (Dubwitz):** Se presenta entre 6-18 meses, se sientan, pero no se pueden parar.
- **III (Kugelberg-welander):** Se presenta en mayores a 18 meses y se ve afectado los musculos de la cintura escapular.
- **IV:** Es menos grave, tienen mejor más tiempo de vida y tienen marcha característica de pato.

ENFERMEDADES DE LA MOTONEURONA (HEREDIARIA)

ENFERMEDADES DEL NERVI PERIFÉRICO (ADQUIRIDA)

SÍNDROME DE GUILLAIN BARRÉ

Definición: Polirradiculoneuropatía inflamatoria aguda caracterizada por tener inicio distal

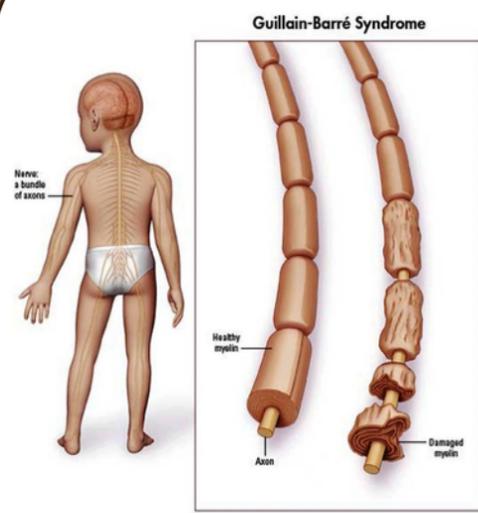
Etiología más común: C. Jejuni

Diagnóstico: Albúminca citológica

Tratamiento: Gamaglobulina (0.4gr/kg/día) 5 días, alcanzando 2grms.

Clínica característica

- Parestesias, parálisis flácida bilateral y ascendente.
- Reflejos ausentes
- Disfunción autonómica
- Afectación de pares craneales (7,9,10)
- Afrebril



ENFERMEDADES DE LA UNIÓN NEUROMUSCULAR (ADQUIRIDA)

Presentación típica: Rápida fatigabilidad del musculo extra ocular y parpebral; en niños es común la ptosis parpebral.

Etiología: Deficit de acetilcolina (sarcolema) y una mal adherencia a la placa neuromuscular.

Diagnóstico: Electromiografía

Tratamiento: Inhibidores de colinesterasa

MIASTENIA GAVE

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

Presentación típica: Debilidad progresiva, afectación cognitiva e hipertrofia de pantorrillas.

Etiología: Locus XP21 y cromosoma X afectado.

Diagnóstico: CK muy elevados + Signo de Gowers positivo (aparece a los 3 años y más específico entre los 5-6 años).

Tratamiento: Evitar complicaciones

1. Respiratorias (Digoxina)
2. Cardíacas (Descompresión)
3. Rehabilitación

MIOPATÍAS (HEREDITARIA)

