

Clinica Pediátrica

INFOGRAFÍA

**Tema: Enfermedades Neuromusculares
en Pediatría**

Catedrático: Saúl Peraza Marin

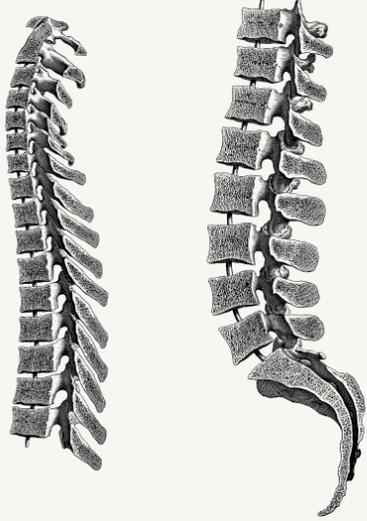
**Alumno: Aurora Flor D' Luna Dominguez
Martinez**

**Medicina Humana
7mo Semestre**

Tuxtla Gutiérrez, Chis. A Noviembre del 2022



Enfermedades Neuromusculares en Niños



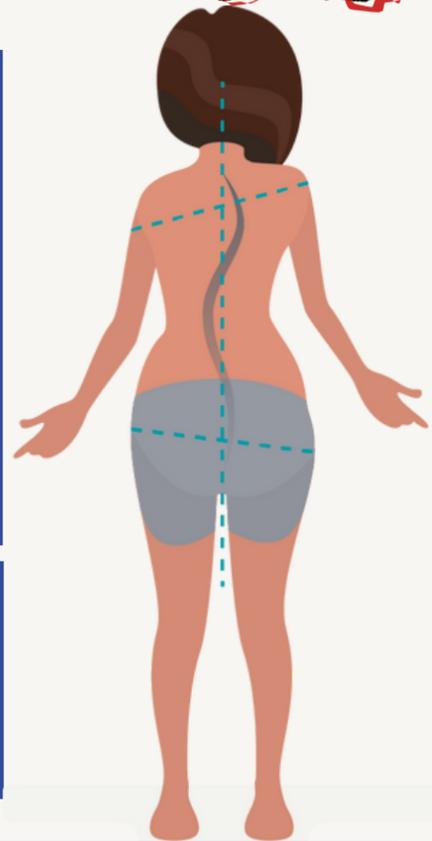
Las enfermedades neuromusculares constituyen un amplio grupo de enfermedades que afectan cualquiera de los componentes de la unidad motora, incluyendo: el cuerpo de la motoneurona del asta anterior de la médula espinal, su axón (nervio periférico) todas las fibras musculares inervadas por esta motoneurona.



LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES PUEDEN CLASIFICARSE COMO HEREDITARIAS O ADQUIRIDAS

ATROFIAS MUSCULARES ESPINALES

Son un grupo de enfermedades hereditarias (autosómicas recesivas) caracterizadas por degeneración de las neuronas motoras del asta anterior y de los núcleos motores bulbares. El gen alterado ubicado en el cromosoma 5 locus 5q11.2-13.3 ha sido llamado "gen de la supervivencia de las motoneuronas" (SMN gene) y relacionado al proceso de "muerte celular programada" o apoptosis. Se manifiestan clínicamente por: debilidad, hipotonía, arreflexia, fasciculaciones de la lengua, trastornos respiratorios, contracturas y escoliosis.



CLASIFICACIÓN CLÍNICA DE LAS ATROFIAS ESPINALES (AME)

- AME tipo 1 (Werdnig-Hoffmann)
- AME tipo 2, intermedia
- AME tipo 3 (Kugelberg-Welander)

NEUROPATÍAS

Corresponde al grupo de trastornos del nervio periférico, que se manifiestan clínicamente por compromiso motor y sensitivo, hipo o arreflexia y atrofia muscular de predominio distal.

El diagnóstico se basa en la clínica, y la electrofisiología. Biopsia de nervio y/o estudios genético moleculares tienen indicación según la etiología sospechada.

Neuropatías hereditarias Se han agrupado bajo distintas denominaciones: NHTM o neuropatías hereditarias: Charcot- Marie- Tooth tipo 1 (autosómica dominante) es la forma más frecuente de las neuropatías hereditarias,

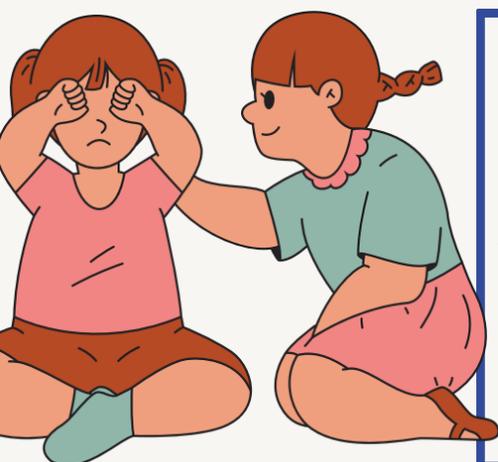
Neuropatías adquiridas Son las debidas a causas variadas: inflamatorias (ej: Polirradiculoneuropatía Desmielinizante Inflamatoria, que pueden ser de instalación aguda o Guillain Barré o bien, crónica o PCDI), inmunológica, tóxicas (por tóxicos variados como el arsénico, plomo, talio, y una serie de otros agentes) y metabólicas

DISTROFIAS MUSCULARES

Las distrofias musculares son enfermedades genéticamente determinadas caracterizadas por debilidad muscular progresiva debido a degeneración muscular en grado variable. Constituyen un grupo heterogéneo de trastornos causados por alteraciones en diferentes genes.

Distrofinopatías: Las distrofinopatías son trastornos causados por una anomalía en el gen que codifica la proteína muscular distrofina. Son de herencia ligada al cromosoma X en forma recesiva

Distrofia muscular de Duchenne(8): Constituye la enfermedad neuromuscular más frecuente en niños. Los primeros síntomas se advierten tempranamente (antes de los 3 años): retraso en adquisición de la marcha en 50% de los casos, dificultad para caminar, correr, y subir escalas



MIOPATÍAS CONGÉNITAS

Es un grupo de enfermedades neuromusculares de origen aún no establecido, frecuentemente hereditarias y genéticamente heterogéneas, y reconocidas gracias a la aplicación de trastornos. Se presentan en la infancia con hipotonía y debilidad muscular. Se diferencian de las distrofias musculares en que son en general no progresivas, y no asociadas a cambios degenerativos en el músculo, sino a alteraciones morfológicas estructurales de la fibra muscular