

**UNIVERSIDAD DEL SURESTE  
CAMPUS TUXTLA GUTIERREZ CHIS.**

**PEDIATRIA  
TERCERA UNIDAD**

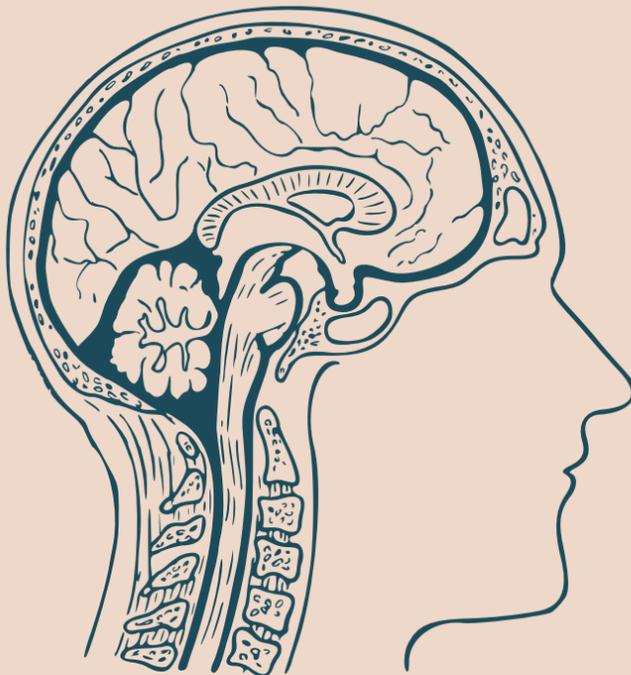
**TEMA:  
ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES EN PX  
PEDIATRICOS**

**ALUMNO:  
ANGEL GERARDO VALDEZ CUXIM**

**DOCENTE:  
DR. SAUL PERAZA MARIN**

**SEPTIMO SEMESTRE**

**MEDICINA HUMANA**

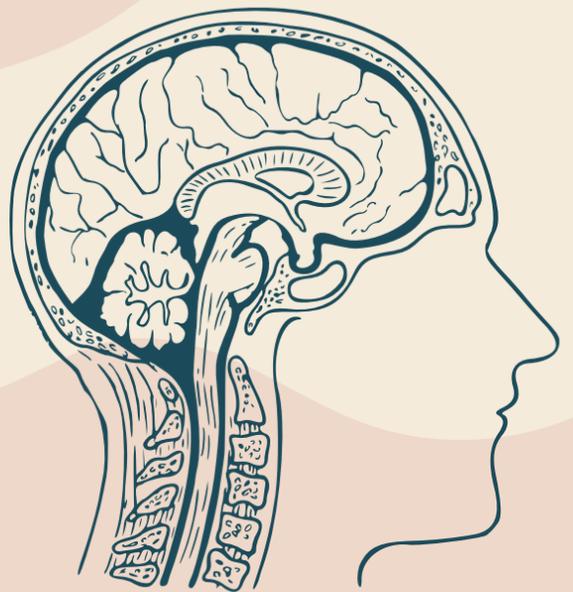


**FUENTES DE INFORMACIÓN:**

- Avaria MA, Kleinsteuber K, Castiglioni C. Enfermedades Neuromusculares en el recién nacido en Menéndez P, Hernández M., Pinto F Neurología Perinatal, Editorial Medigraphia 2002, Capítulo 21, páginas 274-305.
- Kleinsteuber, k.. (2003). Enfermedades Neuromusculares en Niños. clínica los condes , (Vol. 14 N°2), pp. 1-10,

# ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES EN PACIENTES PEDIÁTRICOS

ANGEL GERARDO VALDEZ CUXIM



## DEFINICIÓN:

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. Tradicionalmente se han distinguido dentro de este grupo los trastornos del músculo o miopatías, y los trastornos que afectan el nervio periférico o neuropatías.



### MOTONEURONA (ENF. DE LA MOTONEURONA)

**HEREDITARIAS:** atrofas musculares espinales (AME)

**ADQUIRIDAS:** virales (poliomelitis)  
degenerativas: ELA

## EPIDEMIOLOGIA

Las estadísticas sobre incidencia de estas enfermedades varían en diferentes series, sin embargo para los cuadros más frecuentes hay cifras estimadas de: 1:3500 recién nacidos vivos hombres en distrofia muscular de Duchenne (DMD) y de 1: 6000 nacidos vivos en atrofas musculares espinales (AME).

## ETIOLOGIA:

HEREDITARIAS Y ADQUIRIDAS

## CLASIFICACION

### NERVIO PERIFERICO (NEUROPATIAS)

**HEREDITARIAS:** Chacrot Mary Tooth  
**ADQUIRIDAS:** asociados a trastornos neurodegenerativos (leucodistrofias) inflamatorias (sx de Guillian Barre)

### UNION NEUROMUSCULAR (ENF. DE LA UNION N.M)

**HEREDITARIAS:** sx miasténicos congénitos  
**ADQUIRIDAS:** miastenia grave

### MUSCULO (MIOPATIAS)

**HEREDITARIAS:** distrofas musculares, miopatias congénitas, metabólicas (glicogenosis)

**ADQUIRIDAS:** inflamatorias, tóxicas y endocrinas



## 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 15 locus 15q1 1.2-13.3 ha sido llamado "gen de la supervivencia de las motoneuronas"

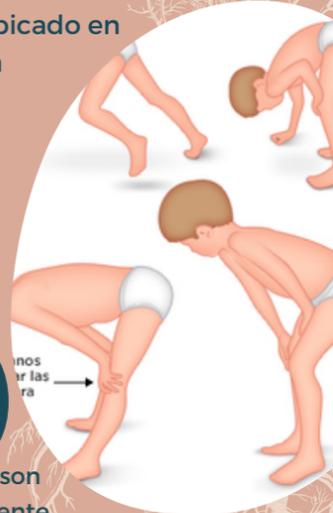
## NEUROPATIAS

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.

TIPO	INICIO	CURSO	FALLECIMIENTO
1 (severo)	RN - 6 meses	no se sientan	<2 años
2 (intermedio)	<18 meses	no se paran	>2 años
3 (leve)	>18 meses	se paran solos	adulto

### DISTROFIAS MUSCULARES

Las distrofas musculares son enfermedades genéticamente determinadas caracterizadas por debilidad muscular progresiva debido a degeneración muscular en grado variable.



## MIOPATIAS CONGENITAS

Es un grupo de enfermedades neuromusculares de origen aún no establecido, frecuentemente hereditarias y genéticamente heterogéneas, y reconocidas gracias a la aplicación de técnicas enzimohistoquímicas y microscopía electrónica, conociéndose en la actualidad más de 50 de estos trastornos.

Se presentan en la infancia con hipotonía y debilidad muscular. Se diferencian de las distrofas 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.

## OTROS ELEMENTOS QUÍMICOS

Otros elementos clínicos que pueden acompañar los distintos tipos de miopatias congénitas son: dificultad en la succión, llanto débil, complicaciones respiratorias, debilidad de músculos faciales con diplejia facial, compromiso de musculatura extraocular, ptosis palpebral, dismorfias, aspecto marfanoide, paladar ojival,

## FUENTES DE INFORMACIÓN:

- Avaria MA, Kleinsteuber K, Castiglioni C. Enfermedades Neuromusculares en el recién nacido en Menéndez P, Hernández M., Pinto F Neurología Perinatal, Editorial Medigraphia 2002, Capítulo 21, páginas 274-305.
- Kleinsteuber, k. (2003). Enfermedades Neuromusculares en Niños. clínica los condos, (Vol. 14 N°2), pp. 1-10,

