

Enfermedades Neuromusculares

DUCHENNE

Perdida o disfunción de distrofia del sarcolema inicio de 2-5 años
CLINICA Deterioro rápido Les cuesta trabajo pararse, tienen una base amplia Pérdida de la marcha 8-12 años Debilidad del estadio desde el inicio Hiperlordosis lumbar 3-6 años NO pueden saltar (Gowers) REM superiores y patelar disminuidos Silla de ruedas 10-12 años Debilidad ocasionalmente facial tardía CI puede estar bajo, pero no retraso Debilidad de m respiratorias (8-9 años) y del miocardio Fallecen 20+ a 40 años (5-30 años) por insuficiencia respiratoria o cardiaca aguda



BECKER

EN GENERAL
Trofismo muscular disminuido a veces pseudonierrotia tono muscular disminuido
aiptonic ROT bajos
Debilidad proximal
Contracturas musculares



ATROFIA MUSCULAR ESPINAL

Grupo de enfermedades debidas a la mutacion de gen SMN
Autosómica recesiva. Papás portadores no enfermos
Cromosoma 5q13
Debilidad muscular severa por degeneración de motoneuronas de asta ant de medula espinal



CHARCOT-MARIE-TOOTH

Enfermedades hereditarias que causan dano gradual del nervio periférico causando por una gran variedad de mutaciones Rara
calambres paréstitias, debilidades métricas típicas, fallan
Dificultad para escribir, abrir frascos, abotonar
Marcha en stoppage, balance afectado Mano en arra infrecuente
Debilidad distal proximal es rara Duplicación del gen PMP22 en el cromosoma 17p11.2-12



Luis Francisco Chivardi Hernández

CATEDRATICO: Dr. Saúl Peraza Marin