

Universidad del sureste

Campus: Tuxtla Gutiérrez

Nombre: Frida Citlali Hernández Pérez

Materia: Clinica pediátrica

Docente: Dr. Saul Peraza Marin

Tema: Enfermedades neuromusculares

Unidad 3

Medicina humana

7mo semestre

FECHA: 12/11/2022

ENFERMEDADES

* * Neuromusculares * *

EN EL PACIENTE PEDIATRICO

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.

6 Otros elementos clínicos que pueden acompañar los distintos tipos de miopatías congénitas son: dificultad en la succión, llanto débil, complicaciones respiratorias, debilidad de músculos faciales con diplegia facial, compromiso de musculatura extraocular, ptosis palpebral, dismorfias, aspecto marfanoide, paladar ojival, deformidades esqueléticas, contracturas, luxación congénita de cadera, compromiso cardíaco, síndrome de espina rígida e hipertermia maligna.

7 La biopsia muscular es esencial para el diagnóstico y debe ser efectuada con técnicas histoquímicas y completada idealmente con microscopia electrónica.

MIOPATÍAS CONGÉNITAS

5 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.

DISTROFIAS MUSCULARES

3 Las distrofias musculares son enfermedades genéticamente determinadas caracterizadas por debilidad muscular progresiva debido a degeneración muscular en grado variable. Pueden dividirse en dos grandes grupos: distrofinopatías (está alterada la proteína muscular distrofina) y distrofias musculares no distrofinopáticas (están alteradas otras proteínas musculares diferentes a la distrofina)

- Distrofinopatías: Distrofia muscular de Duchenne/Becker
- Distrofias musculares no distrofinopáticas: Distrofias musculares de cinturas, Distrofias musculares congénitas, Distrofia miotónica de Steinert, Distrofia miotónica congénita

NEUROPATÍAS

2 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 (estudios de conducción nerviosa y electromiografía). Biopsia de nervio y/o estudios genético moleculares

ATROFIAS MUSCULARES ESPINALES

1 Son un grupo de enfermedades hereditarias (autosómicas recesivas) caracterizadas por degeneración de las neuronas motoras del asta anterior y de los núcleos motores bulbares. Se manifiestan clínicamente por: debilidad, hipotonía, arreflexia, fasciculaciones de la lengua, trastornos respiratorios, contracturas y escoliosis, en algunas de sus formas.