
“Enfermedades Neuromusculares”

Pediatría Clínica

Dr. Saúl Peraza

Universidad del Sureste

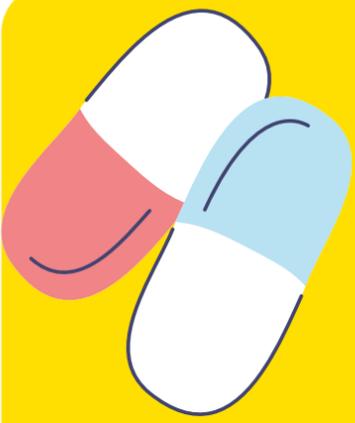
Oscar Adalberto Zebadua Lopez

12 de Noviembre de 2022

ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES EN PEDIATRÍA



¿EN QUÉ CONSISTEN?



Las enfermedades neuromusculares (ENM) comprenden un amplio grupo de patologías relacionadas con el compromiso de la unidad motora: la motoneurona del asta anterior de la médula, los nervios periféricos, la unión neuromuscular y el músculo esquelético

CLÍNICA



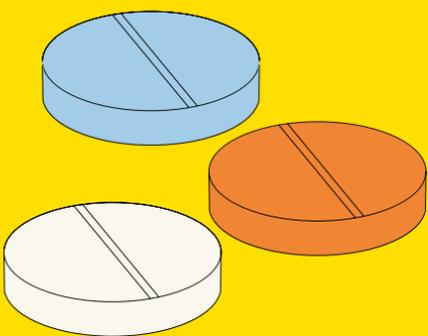
Tienen un espectro clínico variable de presentación. La manifestación más común es la pérdida de fuerzas, que puede ser progresiva o intermitente. La debilidad determina la aparición de problemas secundarios, incluyendo ortopédicos, respiratorios, deglutorios, que generan discapacidad y en casos severos pueden llevar a la muerte.



FRECUENCIA

Las enfermedades neuromusculares afectan a individuos de todas las razas, con mayor incidencia en algunas poblaciones debido a que la alta consanguinidad presente en algunas comunidades aumenta la frecuencia de cuadros autosómicos recesivos. 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).

PRONÓSTICO



La sobrevida de estos pacientes puede variar en relación con el subtipo de ENM y los cuidados de las comorbidades que surgen en las diferentes etapas. Esto hace que se requiera una evaluación y planificación de prioridades en forma constante durante el seguimiento.

ENFERMEDADES DE LA MOTONEURONA

Atrofia Muscular Espinal.

Trastornos degenerativos, progresivos y hereditarios, es una enfermedad autosómica recesiva. Se puede clasificar en 3 tipos esencialmente:

1. Forma infantil grave (Werdnig-hoffman o tipo 1)
2. Forma infantil tardía tipo 2: Intermedia
3. Forma juvenil: tipo 3

Estudios.

CPK: Normal/disminuida, Electromiografía: potenciales de fibrilación, Estudios de conducción nerviosa: Normales, Biopsia.

Tratamiento.

Terapia funcional, sin tx específico.



ENFERMEDADES DEL NERVIOPERIFÉRICO

Guillain-Barré.

Polineuropatía inflamatoria desmielinizante aguda con presencia de parálisis flácida rápida y progresiva, simétrica, arreflexia/hiporreflexia, de origen autoinmune. Se produce por el bloqueo de la conducción y el daño axonal, afecta a ambos sexos y a varias edades, se puede clasificar en 5 subtipos:

1. Axonal motora
2. Axonal sensitiva y Motora aguda
3. Sx de Miller Fisher
4. Neuropatía Disautonomica aguda

Diagnóstico.

Clínico, Líquido Cefalorraquídeo (LCR), Estudios electrofisiológicos

Tratamiento.

Monitorear funciones cardio-respiratorias, fisioterapia respiratoria, inmunoterapia, plasmaferesis, inmunoglobulina intravenosa.



DEFECTOS EN LA UNIÓN NEUROMUSCULAR

Miastenia Gravis.

Enfermedad Autoinmune, se caracteriza por debilidad muscular fluctuante y fatigabilidad en los músculos voluntarios, del 10% al 15% comienza antes de los 15 años, está asociada a déficit de los receptores de acetilcolina, tienes 3 formas clínicas:

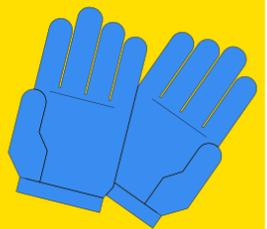
1. Juvenil
2. Neonatal transitoria
3. Congénita

Diagnóstico.

Anamnesis, Cloruro de edronio, electrofisiología, Electromiografía, determinación sérica de anticuerpos, TCA, RMN.

Tratamiento.

Anticolinérgicos, inmunosupresores, inmunoglobulina, plasmaferesis, timectomía.



MIOPATÍAS

Distrofia de Duchenne.

Enfermedad con herencia recesiva ligada en el brazo al brazo corto del cromosoma X. Se inicia con debilidad muscular progresiva, proximal, hipotonía, retraso motor y trastorno del lenguaje. Caídas de 5-6 años, dificultad para subir escaleras y debilidad en la cintura.

Diagnóstico.

Genético molecular, CPK elevada, Biopsia: hipertrofia, western blot.

Tratamiento.

Rehabilitación, asesoramiento genético.

