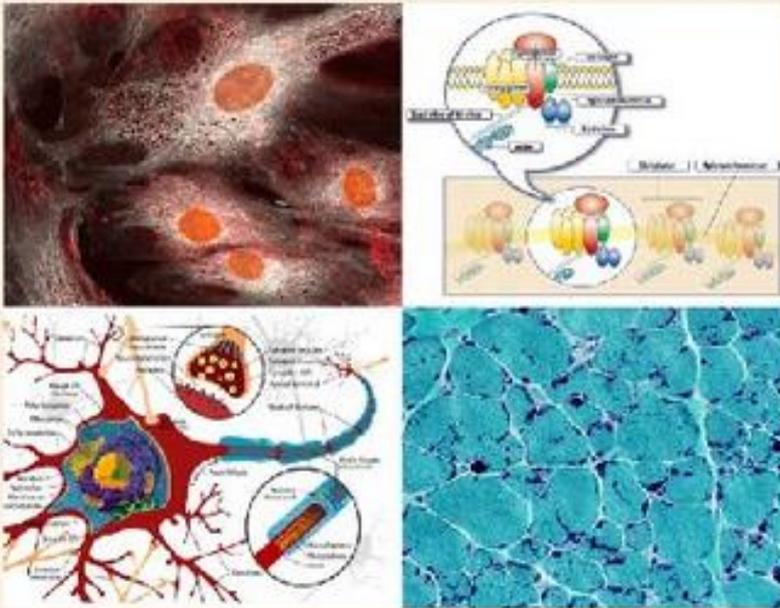


Enfermedades Musculares en la Infancia y Adolescencia (XII)



26 y 27 de Marzo de 2015

Salón de Actos. Planta 0 centro.
Hospital Universitario Ramón y Cajal

**VALORACION DEL
PACIENTE CON
ENFERMEDAD
NEUROMUSCULAR EN
ATENCION PRIMARIA**

DRA.YASMINA PAGNON

ASEM

OBJETIVOS

- RECONOCER/DETECTAR SINTOMAS Y SIGNOS CLINICOS EN ENMS EN AP
- PARA PODER ORIENTAR ADECUADAMENTE SU ESTUDIO Y TRATAMIENTO
- REDUCIR LA MEDIA EN EL DIAGNOSTICO :
 - EVITAR LA RECURRENCIA GENÉTICA FAMILIAR
 - PREVENIR POSIBLES COMPLICACIONES:
 - CARDIACAS
 - PULMONARES
 - ENDOCRINOLOGICAS,ALTERACIONES NUTRICIONALES
 - TRAUMATOLOGICAS:
 - Alteraciones de la marcha
 - Escoliosis

LAS ENMS

- Se encuentran dentro del grupo de las llamadas **Enfermedades raras**: La Unión Europea las define como aquellas enfermedades, que tienen una prevalencia de **5 casos por 10.000 habitantes**.
- Debido a esta baja prevalencia hay un enorme **desconocimiento** de estas enfermedades.
- En la UE - Hay 29 millones de afectados y **tres millones** en España.
- Dentro de las Enfermedades raras las mas frecuentes son las ENMS

- Las enfermedades neuromusculares son un grupo de mas de 150 enfermedades neurológicas.
- Con una serie características comunes :
 - Son crónicas,
 - Degenerativas
 - Su síntoma principal es *la pérdida de fuerza*
 - Son de transmisión genética, en el 80% de los casos, en algunas ocasiones son enfermedades adquiridas.

- Su aparición puede producirse tanto en el momento del nacimiento , en la adolescencia ,o en la edad adulta.
- Debido a su condición de hereditarias, no es extraño que varios miembros de una misma unidad familiar estén afectados por la misma patología.
- La sintomatología varía de un tipo de enfermedad a otro, sin embargo, en todas ellas el denominador común será la DEBILIDAD MUSCULAR

MANIFESTACIONES CLINICAS

SINTOMAS MOTORES

- DEBILIDAD(Principal)
- FATIGA-FATIGABILIDAD
- INTOLERANCIA EJERCICIO
- MIALGIAS
- CALAMBRES
- CONTRACTURAS
- MIOTONIA

SINTOMAS SENSITIVOS

- PARESTESIAS
- DISESTESIAS
- HIPERALGESIA
- ALODINIA

SINTOMAS AUTONOMOS

- VASODILATACION
- VASOCONSTRICION
- HIPO/ANHIDROSIS
- HIPERHIDROSIS

DEBILIDAD

- ES EL MAS FRECUENTE Y ESPECIFICO DE TODOS LOS SINTOMAS: PUEDE SER PROGRESIVA O INTERMITENTE
- SUELEN REFERIRLO COMO LIMITACION FUNCIONAL.
- PATRON TOPOGRAFICO
- SE DETECTA CUANDO APARECEN DIFICULTADES PARA LA VIDA DIARIA: SUBIR ESCALERAS, CAIDAS FRECUENTES, DIFICULTAD PARA CORRER
- CONDICIONA LA APARICION DE CONTRACTURAS

FATIGA-FATIGABILIDAD

- FATIGA (CANSANCIO) ES UNA SENSACION SUBJETIVA DE FALTA DE ENERGIA, APARECE EN MULTITUD DE ENFERMEDADES.
- FATIGABILIDAD (DEBILIDAD MUSCULAR) QUE APARECE O EMPEORA CON LA CONTRACCION MUSCULAR MANTENIDA O REPETIDA Y MEJORA CON EL REPOSO.

INTOLERANCIA EJERCICIO

- FATIGA ANORMAL DESPUES DEL EJERCICIO

CALAMBRES MUSCULARES

- CONTRACCION BRUSCA DEL MUSCULO DOLOROSA Y LIMITADA EN EL TIEMPO .
- SUELE OCURRIR AL ESTAR EN RELATIVO REPOSO (ACORTAMIENTO Y CONTRACCION TONICA) .
- SON DESCARGAS RAPIDAS DE LAS UNIDADES MOTORAS EVIDENCIABLES CON EL EMG .
- SUELEN SER BENIGNOS
- APARECEN MAS EN PROCESOS NEUROGENOS

CONTRACTURAS

- CONTRACCION MUSCULAR INTENSA Y DOLOROSA EN LA QUE SE PALPA UNA ZONA RIGIDA EN EL MUSCULO
- SE PRODUCE DURANTE LA REALIZACION DE UN ESFUERZO, Y NO EN REPOSO, COMO EN LOS CALAMBRES
- EN EL EMG NO SE DETECTAN. SE PRODUCE POR LIBERACION DEL CALCIO.
- DEFICIT ENERGETICO FIJACION DE ACTINA Y MIOSINA EN CONTRACCION CON ACORTAMIENTO MUSCULAR

MIOGLOBINURIAS

- LIBERACION EXCESIVA DE MIOGLOBINA POR DESTRUCCION MUSCULAR RAPIDA (RABDOMIOLISIS)
- CON ORINA DE COLOR ROJO O COLA
 - HAY QUE VALORAR SI COINCIDE CON DEBILIDAD, TRAS EJERCICIO Y CON MIALGIAS (DOLOR MUSCULAR (NO ESPECIFICO))
- Y SI ES RECIDIVANTE SUELE DEBERSE A MIOPATIAS

MIOTONIAS

- DIFICULTAD PARA LA RELAJACION MUSCULAR.
- DA LUGAR A UNA POSTURA ARTICULAR CARACTERISTICA, POR LA LENTA Y DIFICIL RELAJACION
- PUEDEN REFERIRLA COMO RIGIDEZ, O TENSION MUSCULAR
- MEJORA CON EL EJERCICIO REPETIDO
- PRODUCE UN PATRON CARACTERISTICO EN EL EMG

ENMS

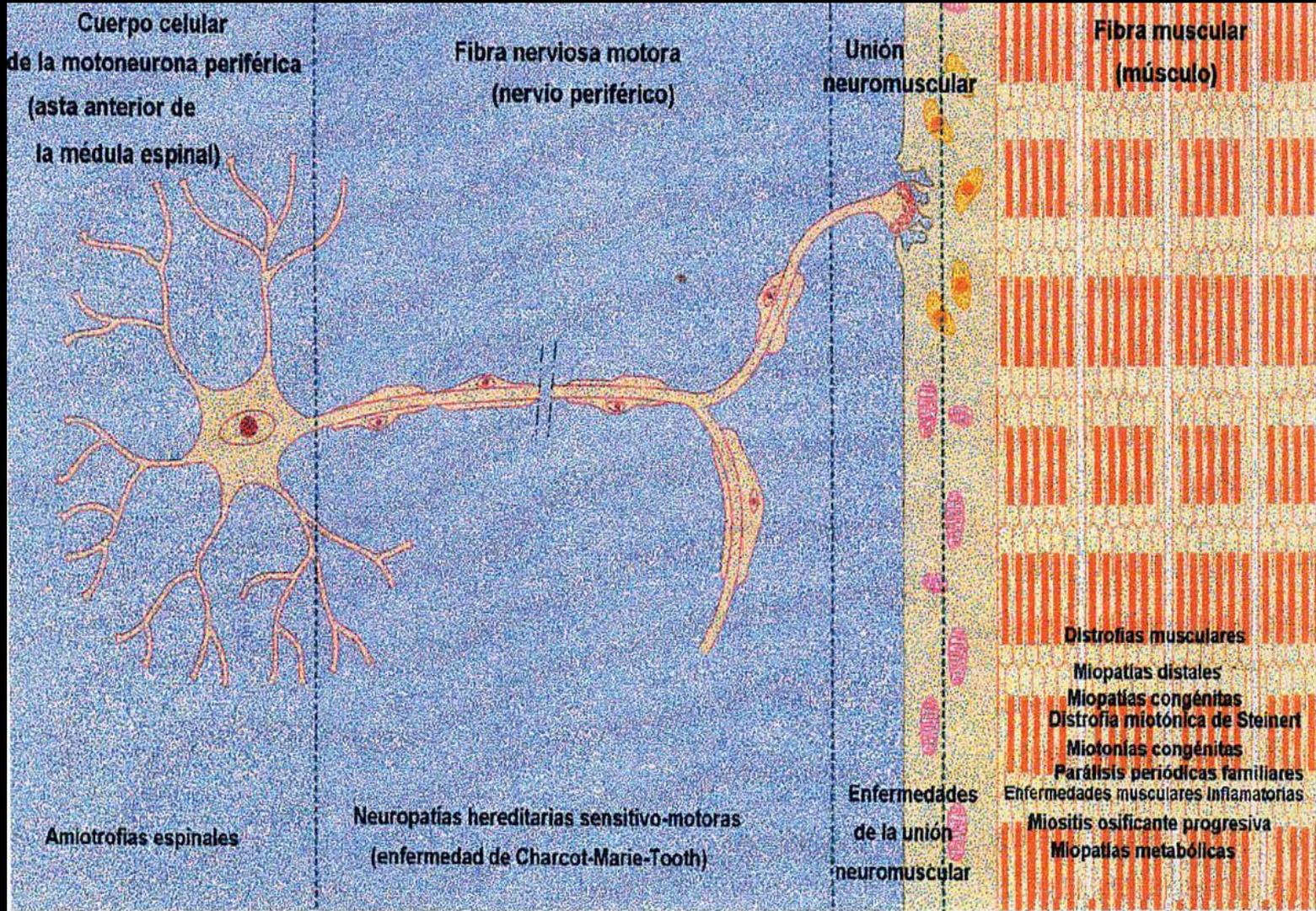
- El termino " enfermedad neuromuscular" designa alteraciones de la **unidad motora** , que está formada por : **la motoneurona** del asta anterior de la médula, el **nervio periférico** (el axón y la mielina), **la unión neuromuscular** y el **músculo**.
- En estas enfermedades se afecta alguno de estos componentes :

1-Cuerpo Celular .

2-Axón, nervio periférico

3-Unión neuromuscular

4-Músculo (fibra muscular).



- 1-Enfermedad de la Motoneurona (Asta Anterior)
 - **Atrofia espinal progresiva**
 - **Esclerosis lateral amiotrofia**
 - **Parálisis bulbar progresiva**
 - **Esclerosis lateral primaria**
 - **Atrofia muscular espinal AME:**
 - Tipo I (enfermedad de Werdnig-Hoffmann)
 - Tipo II (forma intermedia)
 - Tipo III (enfermedad de Kugelberg- Welander)
 - Tipo IV (atrofia muscular espinal del adulto)

Recién Nacido AME I

- INICIO ANTES DE LOS 6 MESES
- HIPOTONIA,
 - de predominio proximal, con movimientos distales conservados
- LLANTO DEBIL
- DIFICULTAD PARA LA SUCCION
- DISMINUCION MOVIMIENTOS ESPONTANEOS
- DEBILIDAD MS SIMETRICA.



- Con fasciculaciones de la lengua.
- ADOPTA POSICIONES ANORMALES:
 - NO CONSIGUEN SENTARSE.
 - NO SUELEN CONSEGUIR EL CONTROL CEFALICO
- Enzimas musculares elevadas ,incluso normales.
- Muy frecuente alteraciones respiratorias (neumonías).
- Riesgo de muerte súbita.



AME TIPO II

- CON INICIO ENTRE LOS 6 Y LOS 12 MESES
- SI SE SIENTAN
- DEBILIDAD CINTURA PELVICA y TRONCO.
- GANANCIA DE PESO MINIMA
- TRASTORNO DEL SUEÑO
- NO CAMINAN
- NEUMONIAS POR ASPIRACION REPETIDAS



AME TIPO III

- INICIO EN INFANCIA DESPUES 12 MESES HASTA LA ADOLESCENCIA
- DIFICULTAD PARA LA MARCHA
- DIFICULTAD PARA SUBIR ESCALERAS
- PRESENCIA DE FASCICULACIONES
- REFLEJOS ABOLIDOS





- ESCOLIOSIS SEVERA
- ATROFIA MUSCULAR
- DEBILIDAD MUSCULAR SIMETRICA.
- NO HAY ALTERACIONES DE LA SENSIBILIDAD.



ENFERMEDADES DEL NERVIOS PERIFERICO

NEUROPATIAS HEREDITARIAS SENSITIVO-MOTORAS

ENFERMEDAD DE CHARCOT- MARIE- TOOTH (CMT)

NEUROPATIAS ADQUIRIDAS:

- Síndrome de Guillain Barre
- Neuropatía Diabética
- Neuropatía Tóxica (ALCOHOL)
- Neuropatía por Atrapamiento
 - Mediano
 - Cubital
 - Radial
 - Peroneo

ENFERMEDAD CHARCOT MARIE TOOTH

- ACTUALMENTE SE CONOCEN MAS DE 40 GENES CAUSANTES DEL CMT
- SE DIVIDEN EN FORMAS
 - DEMIELINIZANTES
 - AXONALES
- CMT 1 A-F DESMIELINIZANTE AD
 - MUTACIONES EN DIFERENTES GENES PMP22, MPZ, LITAF, EGR2, NELF
 - NEUROPATIA POR SUSCEPTIBILIDAD A LA PRESION
- CMT 2 A-L AXONAL AD
 - MUTACIONES DIFERENTES GENES
- CMT 3 DESMIELINIZANTE (DEJERINE-SOTTAS)
- CMT X DESMIELINIZANTE-INTERMEDIO
- CMT 4 DESMIELIZANTE AR FORMA GRAVE

- Los trastornos del nervio periférico son **muy poco** frecuentes en el RN y en el lactante,
- En el período neonatal se reconocen 2 formas clínicas:
 - a) el síndrome de **Dejerine-Sottas**,
 - b) la **neuropatía hipomielinizante** congénita, clínicamente más grave que la anterior, se puede demostrar en estos casos un descenso muy significativo de la velocidad de conducción del nervio periférico < 6-10

- CAIDAS FRECUENTES
- PIE CAVO-VARO
- LIGERA MARCHA EN ESTEPAJE
- TEMBLOR FINO
- CALAMBRES MUSCULARES
- RETRACCION TENDON DE AQUILES
- DEDOS EN GARRA

INFANCIA
ADOLESCENCIA



**IMPOSIBILIDAD CAMINAR
CON LOS TALONES**



**DIFICULTAD PARA
ESCRITURA**



ATROFIA PERONEAL

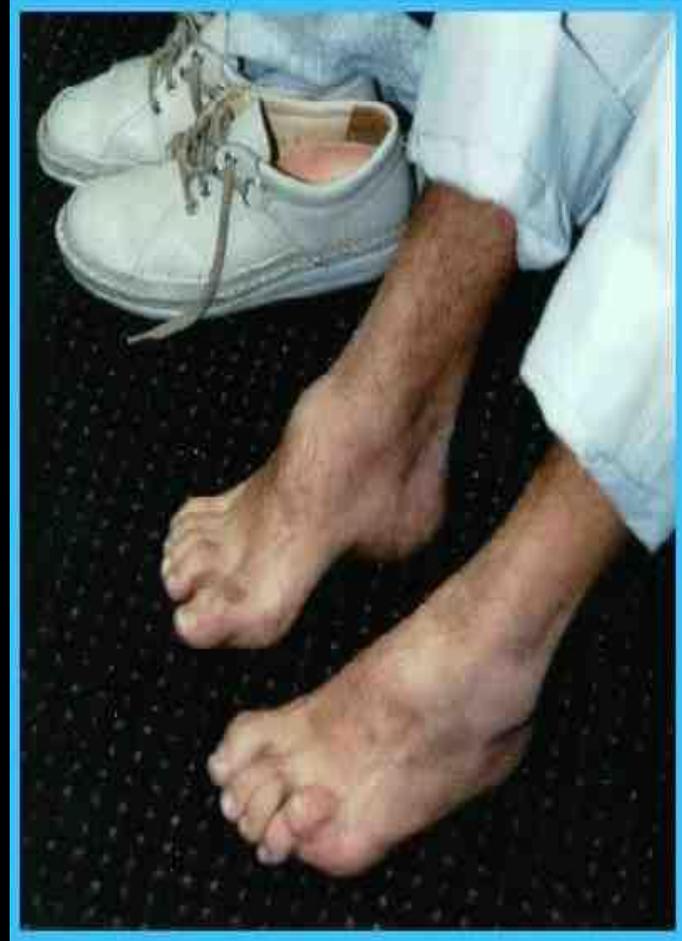


RETRACCION TENDON AQUILES



SINTOMAS EN EL ADULTO

- Pie Cavo-Varo
- Cansancio generalizado
- Gran fatiga y debilidad después del ejercicio
- Aumento muscular ,pseudo hipertrofia (el tejido muscular es sustituido por grasa)
- Hormigueos
- Perdida de sensibilidad
- Calambres Musculares



SIGNOS EN EL ADULTO

MANO CMT

ATROFIA MUSCULAR INTEROSEOS



- CIERTA DEBILIDAD
- CAIDA OBJETOS
- ATROFIA MUSCULAR
- PERDIDA SENSIBILIDAD

Evolucion

PIES CATASTROFICOS



MANOS EN GARRA



Enfermedades de la unión neuromuscular

PRESINAPTICAS

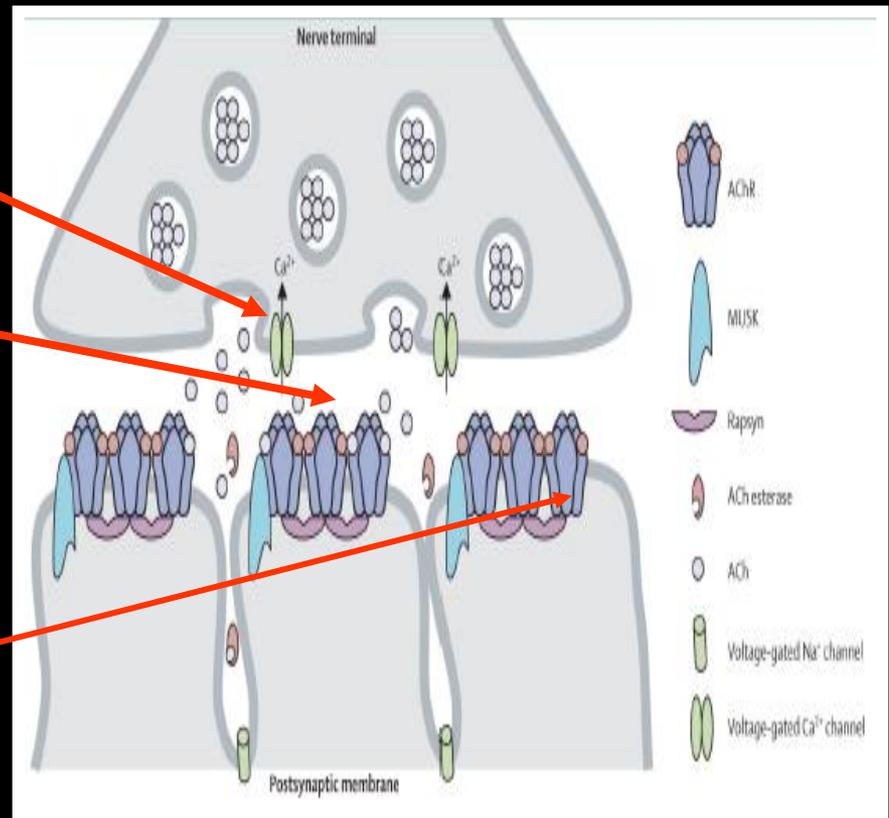
- Síndrome de Eaton Lambert

SINAPTICAS

- Síndromes Miasténicos congénitos

POSTSINAPTICAS

- Miastenia gravis



MIASTENIA AUTOINMUNE

- Es una enfermedad en la que se producen anticuerpos contra Receptor de Acetilcolina
- La MG se presenta a cualquier edad generalmente entre 20 y 30 años.
- Si aparece antes de los 19 años se denomina Miastenia Juvenil
- Asociada o no a timoma
- Cursa en brotes



- Debilidad muscular(aumenta con la repetición del movimiento)

- Puede afectar a cualquier musculo:
 - OCULAR
 - RESPIRATORIA
 - EXTREMIDADES
 - SE TRATA CON INMUNOSUPRESORES



➤ SINDROME DE EATON-LAMBERT

- Ac contra la membrana presinaptica
- Ac. Anticanales de Ca voltaje dependiente
- Es una enfermedad Paraneoplasica (oat-cell) > 50% casos, descartar cáncer oculto.
 - Cancer de pulmon a veces primer signo

LOS SINDROMES MIASTENICOS CONGENITOS

- Aparecen desde el nacimiento, debilidad generalizada.
 - Se producen por alteraciones de las estructuras:
 - presinápticas o
 - postsinápticas de la unión neuromuscular.
 - Son procesos muy poco frecuentes
- Clínicamente, suelen asociar:
 - ptosis y
 - oftalmoplegia.

MIOPATIAS

➤ HEREDITARIAS

➤ DISTROFINOPATIAS

- DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE
- DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER

- DISTROFIAS DE CINTURAS (LGMD)
- DISTROFIA FACIOESCAPULOHUMERAL

➤ DISTROFIA MIOTONICA

- DE STEINERT

- DISTROFIA OCULOFARINGEA
- OTRAS: DISTALES, METABOLICAS, MITOCONDRIALES

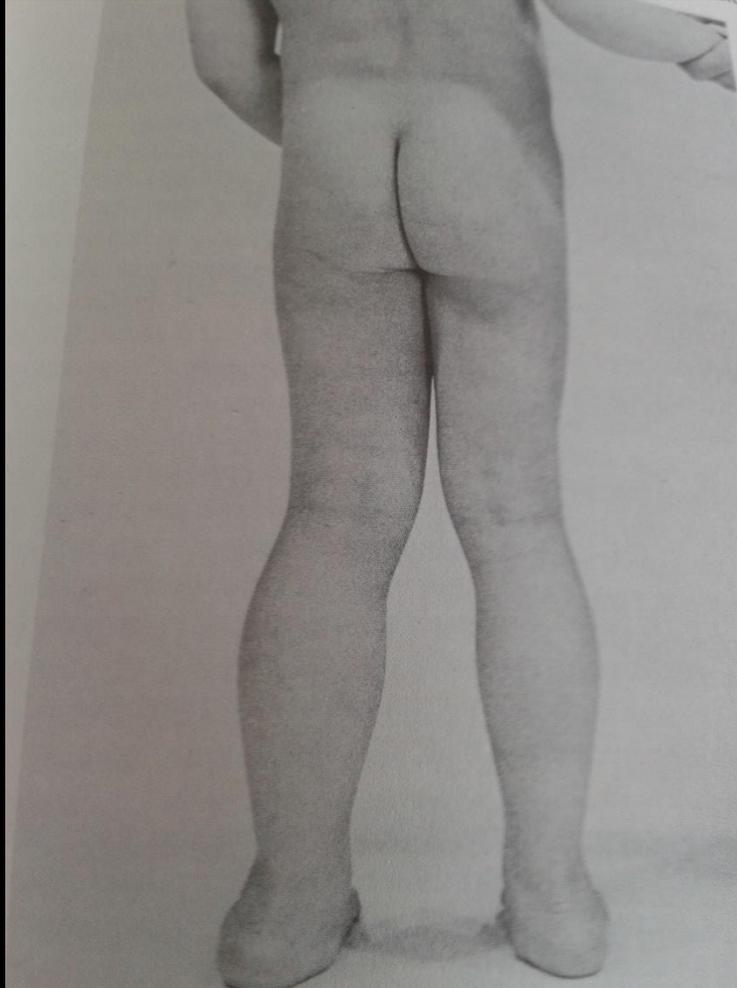
➤ ADQUIRIDAS

- INFLAMATORIAS

DISTROFINOPATIAS

- SON DISTROFIAS MUSCULARES PROGRESIVAS
- SU PRINCIPAL CARACTERISTICA ES LA ANOMALIA EN LA PROTEINA DISTROFINA,
- TRANSMISION LIGADA AL CROMOSOMA X
- LA TRANSMITEN LAS MUJERES Y LA MANIFIESTAN LOS HOMBRES
- NO DAN SINTOMAS HASTA LOS 5-6 años.

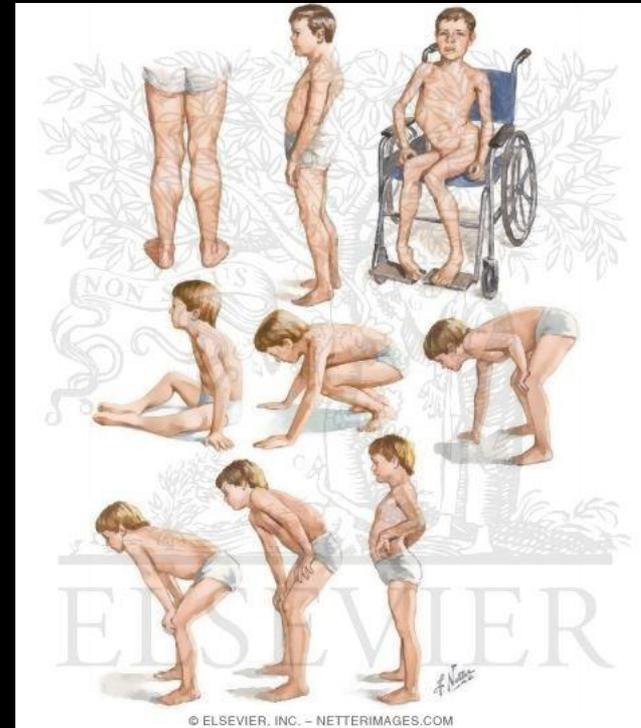
DUCHENNE



- FRECUENTE PIES PLANOS (EVITAR CIRUGIA)
- LA MADRE REFIERE TORPEZA DE MOVIMIENTOS
- MUSCULOS PANTORRILLAS HIPERTROFIADOS
- DIAGNOSTICO HACIA 6 AÑOS
- MAYOR DEBILIDAD EN CINTURA PELVICA QUE ESCAPULAR
- 11 AÑOS EN SILLA RUEDAS
- CARDIOPATIAS
- RETRASO MENTAL
- FALLECEN ALREDEDOR 20 AÑOS

SIGNO DE GOWERS

Dificultad para incorporarse

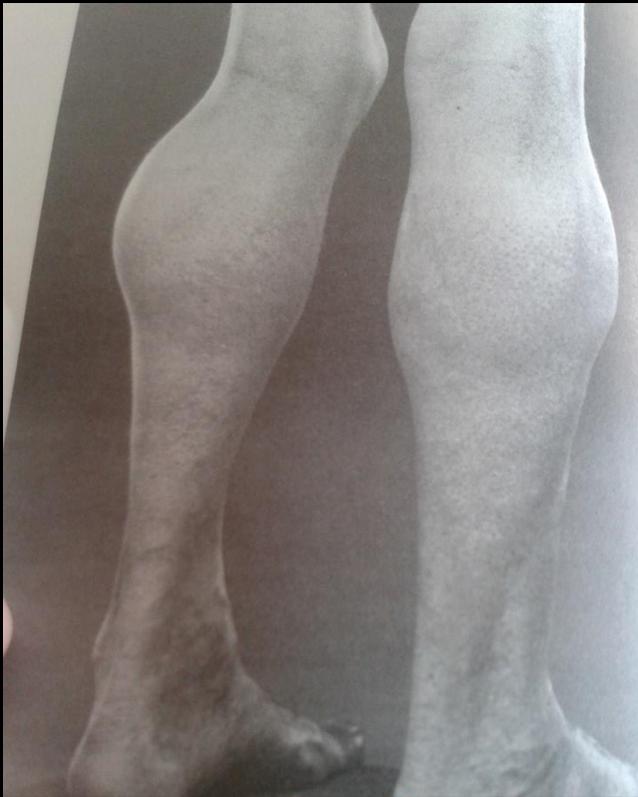




Maniobra de Gowers positiva.
Este signo nos indica debilidad
muscular de la cintura pélvica

- SE RECOMIENDA REALIZAR CK EN TODOS LOS NIÑOS VARONES DE MAS DE 18 MESES QUE NO CAMINEN.
- CPK SERICA ESTA ELEVADISIMA
- LAS TRANSAMINASAS TAMBIEN ELEVADAS
- MIOGLOBINA SERICA MUY ELEVADA

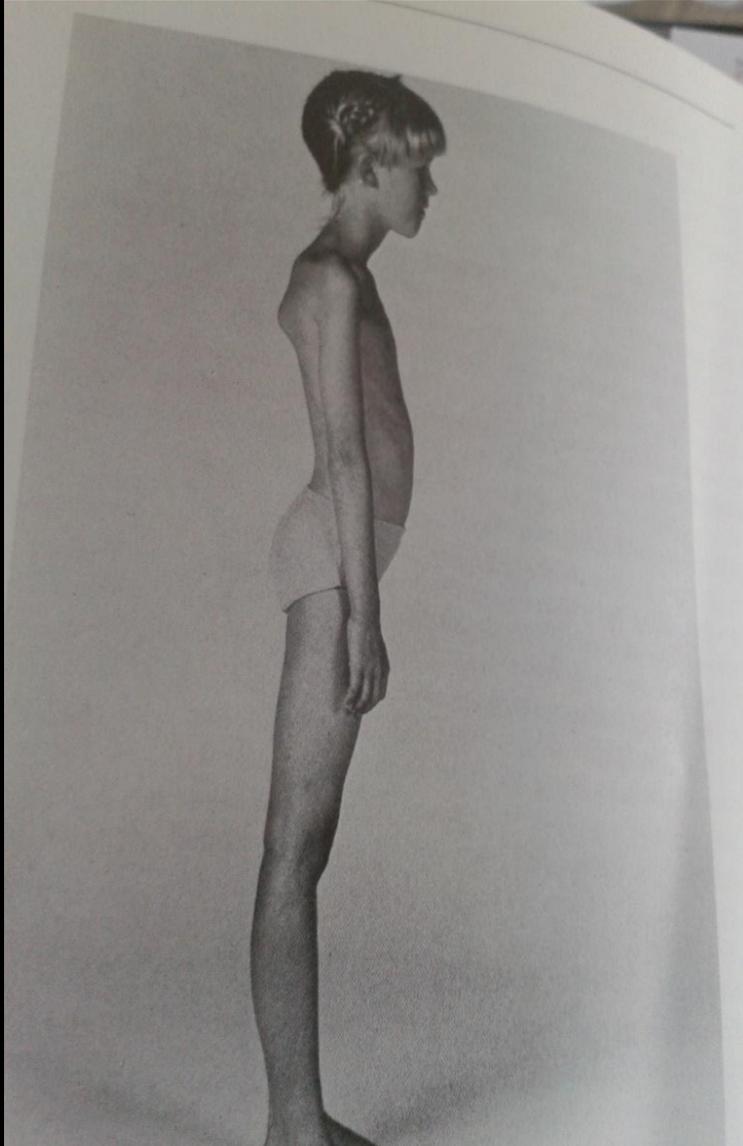
DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER



- FORMA BENIGNA DE LA DISTROFIA DE DUCHENNE
- PERSISTE LA CAPACIDAD DE SINTESIS DE DISTROFINA AUNQUE DEFECTUOSA
- COMIENZA A LOS 11 AÑOS
- Uno de los primeros síntomas calambres intensos en los gemelos después de ejercicio
- Tendencia a caminar de puntillas
- Cierta dificultad para subir escaleras
- Ck elevada
- Tejido ms reemplazado por tejido graso



DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS



- CLINICAMENTE MUY HETEROGENEO
DEBILIDAD EN :
 - CINTURA PELVIANA
 - CINTURA ESCAPULAR

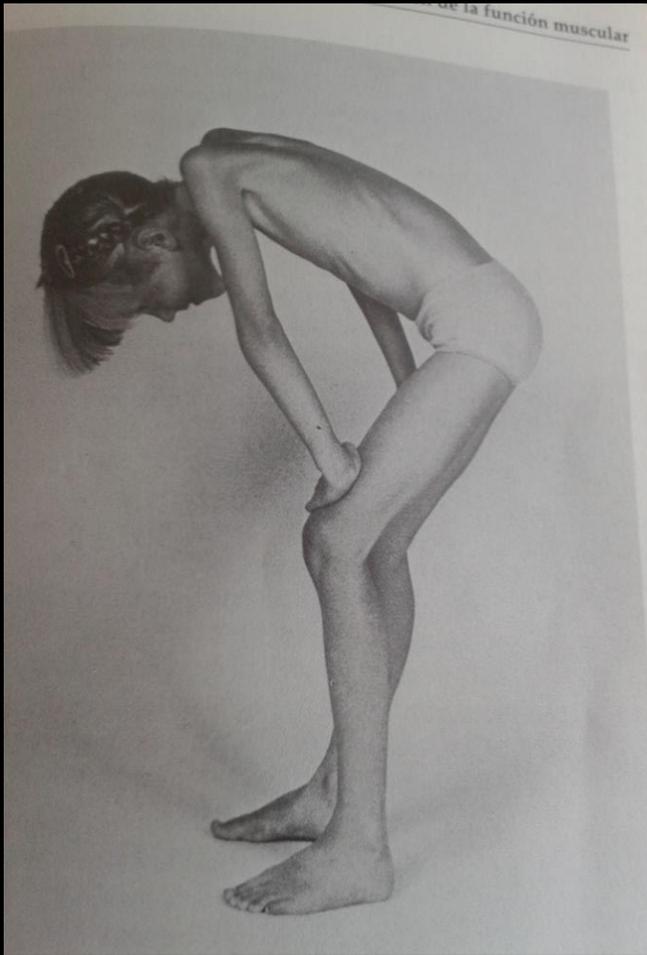
- CINTURA ESCAPULAR:
 - MS CINTURA ESCAPULAR
 - AFECTACION TARDIA
 - ESCAPULAS ALADAS (INTENSA DEBILIDAD SERRATO ANTERIOR)
 - ESCOLIOSIS FRECUENTES
 - DIFICULTAD ELEVAR LOS BRAZOS

- CINTURA PELVIANA:
 - MS CINTURA PELVICA
 - AFECTACION PRECOZ 14 AÑOS
 - DEBILIDAD PERONEAL
 - DEBILIDAD DEL CUADRICEPS
 - **GENU RECURVATUM**
 - LORDOSIS LUMBAR (DEBILIDAD ms CADERA)

- Hombros alados
- Brazos delgados, largos, hacia atrás
- Atrofia de los músculos antebrazo
- Cintura hundida
- Rodillas hacia atrás, para mantener peso
- Músculos del muslo atrofia
- Músculo de la pantorrilla grueso
- Tendón de Aquiles retraído
- Camina de puntillas
- Imposibilidad para caminar de talones
- Debilidad abdominal,
- Abdomen prominente



SIGNO DE GOWERS

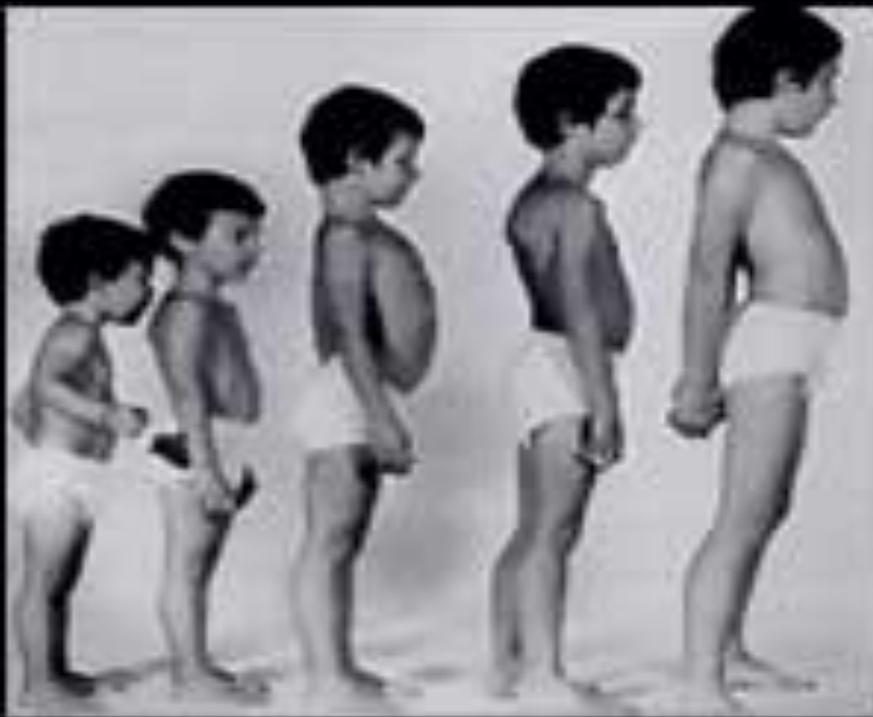


- ESCAPULAS ALADAS
- PRIMER SIGNO DE DISTROFIA DE CINTURAS

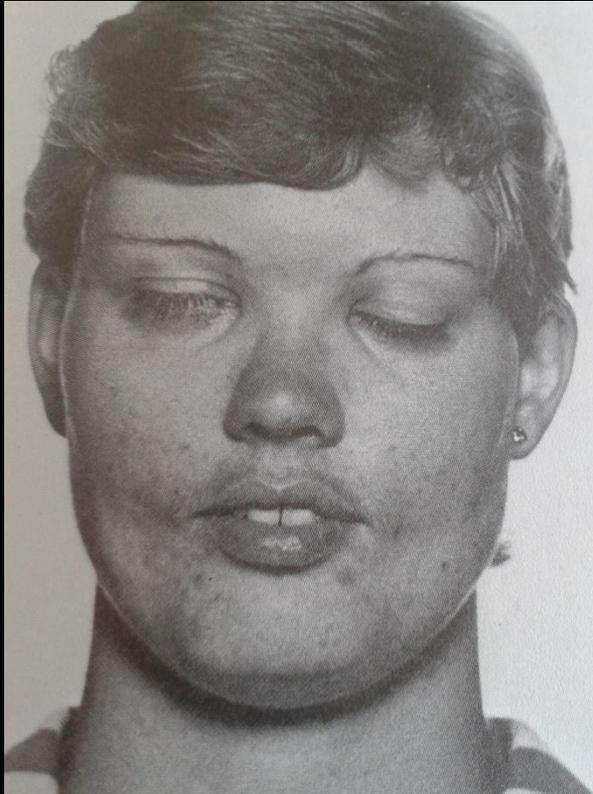


Figura 2

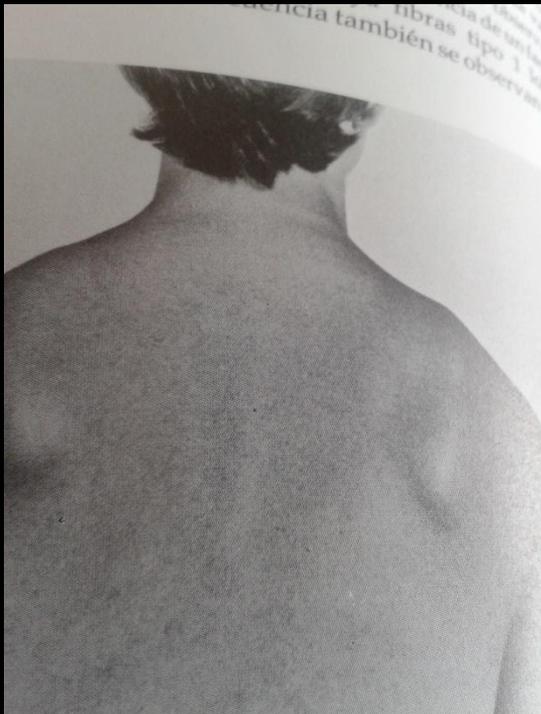
EVOLUCION DE D.CINTURAS



DISTROFIA FACIOESCAPULOHUMERAL



- LOS PRIMEROS SIGNOS Y SINTOMAS EN LA ADOLESCENCIA
- TRASTORNOS MS FACIALES
- NO PUEDE SILVAR
- AL CERRAR LOS OJOS PERMANECEN ENTRE ABIERTOS
- NO PUEDE HINCHAR LOS CARRILLOS
- DISARTRIA
- ESCAPULAS ALADA



- VARIABILIDAD DENTRO DE UNA MISMA FAMILIA .
- MINIMA AFECTACION
- Se produce fenómeno de anticipación:
 - los síntomas aparecen mas precozmente y mas graves en generaciones sucesivas

ESCAPULAS ALAS SIN MOVIMIENTO



- EN GENERAL LOS PACIENTES DETECTAN LA ENFERMEDAD CUANDO SE DEBILITA LOS MUSCULOS DE LA CINTURA ESCAPULAR

DISTROFIA MIOTONICA DE STEINER

NIÑO

- Herencia autosómica dominante
 - Movilidad facial reducida
 - Caídas frecuentes
 - Miotonias (dificultad para relajar el músculo después de una contracción)
 - Algunas miotonias se agravan con el frío y mejoran con el movimiento
 - Pies cavos varos
 - Marcha en balanceo de caderas



DISTROFIA MIOTONICA DE STEINER ADOLESCENTE

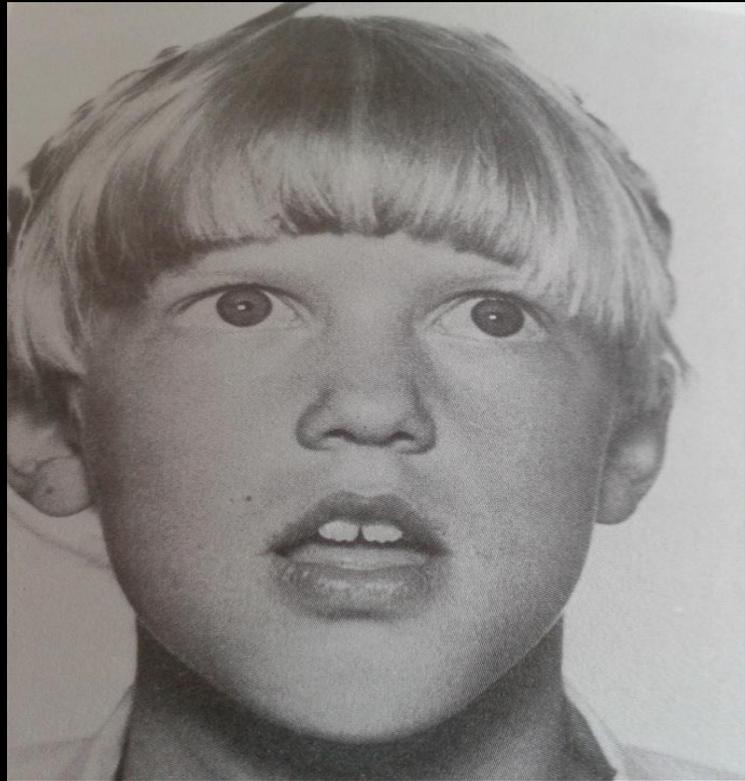
- La enfermedad se inicia generalmente durante la adolescencia o la juventud.



- Se produce fenómeno de anticipación.
 - Algunas formas congénitas muy graves
- Debilidad músculos faciales.
- Falta de expresión facial
- Disfagia
- Afectados Ms elevadores de los párpados, los ojos caída de los párpados superiores o ptosis

MANIFESTACIONES CLINICAS

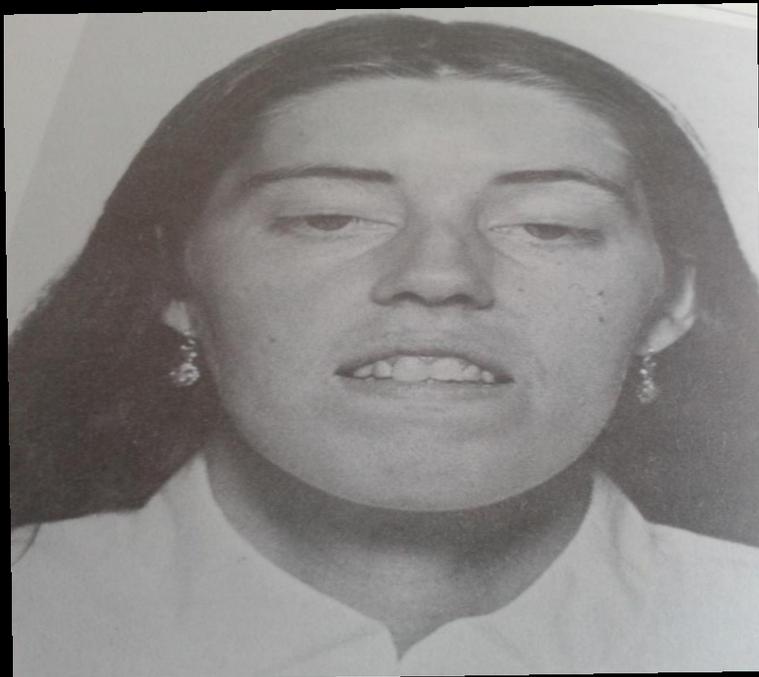
- Hay pérdida progresiva de la fuerza muscular.
- los antebrazos, las manos, las piernas y los pies (afectación distal).
- **Afectación cardiaca** .Es frecuente.



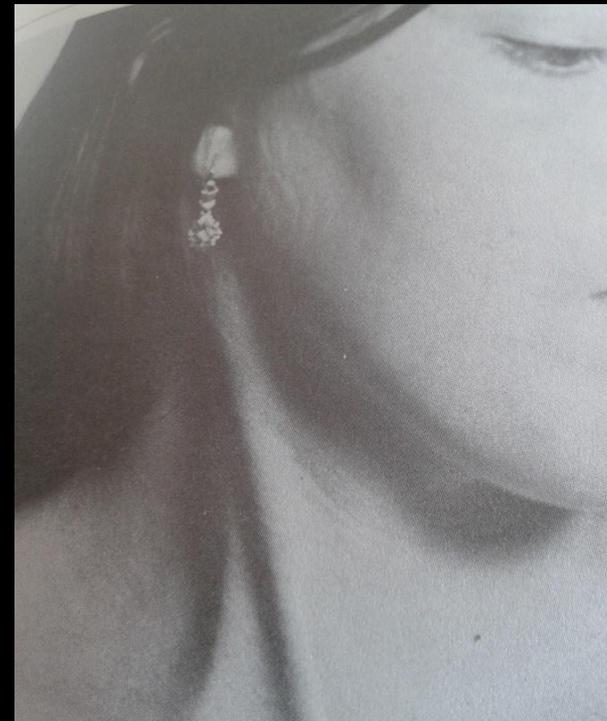
ADULTO

ATROFIA MS TEMPORALES

**CAIDA LA MANDIBULA,
ATROFIA MS MASETEROS**



**ATROFIA MS
ESTERNOCLEIDOMASTOIDEO**



DISTROFIA MIOTONICA CONGENITA



- En un niño con dificultad respiratoria puede indicar el diagnóstico de distrofia miotónica (DM) congénita.
- El hallazgo de una diplegia facial
- No son progresivas
- Dificultad para volver a una posición normal.

Miopatías congénitas

- Defecto en el desarrollo del músculo
- Ante la sospecha de una miopatía congénita, la determinación de la CK y los hallazgos del EMG no nos aportaran resultados
- El diagnóstico sigue basándose en la biopsia muscular.
- Formas Clínicas:
 - MC Nemalínica
 - MC Central Core
 - Mc Miotubular

Miopatías inflamatorias idiopáticas

Polimiositis:

Enfermedades inflamatorias de los músculos del hombro ,pelvis y cuello aparecen en la infancia, edad adulta

Dermatomiositis

Además suele aparecer erupción eritematosa en cara y en el tronco

Miositis por cuerpos de inclusión

Debilidad en miembros inferiores

Las Polimiositis y Dermatomiositis si responden al TTO con inmunosupresores

MIOPATIAS METABOLICA

La presencia de **mialgias**, calambres musculares, **fatigabilidad** muscular desproporcionada con el ejercicio y la emisión de orinas oscuras tras ejercicio físico.

MIOPATIAS MITOCONDRIALES

- Aparecen en infancia o edad adulta
- La presencia de debilidad muscular
- Intolerancia y fatigabilidad muscular desproporcionada con el ejercicio,
- Afectación ocular (ptosis u oftalmoplegia).

LIPIDOSIS MUSCULAR

- Recien nacido o infancia.
- Deficit de carnitina
- **GLUCOGENOSIS MUSCULARES**
- Infancia o edad adulta
- Dolores y calambres al realizar esfuerzo

APROXIMACIÓN DIAGNÓSTICA

- 1º -EDAD APARICION DEL SINTOMA PRINCIPAL:
 - LA DEBILIDAD
- 2º - PATRON TOPOGRAFICO DE LA DEBILIDAD MS
- 3º -TRANSMISION Y PATRONES DE HERENCIA
- 4º -DIAGNOSTICO GENETICO

1º- EDAD DE APARICION DEL SINTOMA PRINCIPAL: LA DEBILIDAD

NACIMIENTO

- DISTROFIA MIOTONICA CONGENITA
- AME 0 Y I
- MIOPATIA CONGENITA
- DISTROFIA MUSCULAR CONGENITA
- NEUROPATIA CONGENITA POR HIPOMIELINIZACION
- SINDROMES MIASTENICOS CONGENITOS

PREESCOLAR

- DISTROFIA MUSCULAR
- ATROFIA MUSCULAR ESPINAL II Y III
- NEUROPATIAS PERIFERICAS

ADULTO

MIASTENIA

2º- PATRON TOPOGRAFICO DE LA DEBILIDAD MS

- La pérdida de fuerza si es *generalizada* :Miastenia grave.
- La disminución de fuerza *proximal* es característica: de los procesos *Miopáticos* (con excepción de la AME).
- La disminución de fuerza *a nivel distal* indica un proceso: *Neuropático* (exceptuando la DM).
- La debilidad de *cintura escapular y pelviana* es característica de la *Distrofia de Cinturas*,
- La debilidad de *cintura escapular con afectación facial* es típica de la *Distrofia Facioescapulo Humeral*
- La debilidad muscular *humero-peroneal*, la encontraremos en la *Distrofia Muscular de Emery-Dreifuss*

3º-TRANSMISION Y PATRONES DE HERENCIA

Transmisión dominante

- La Distrofia muscular Facioescapulohumeral
- La Distrofias musculares de cinturas LGMD1
- La Distrofia muscular de Emery-Dreyfuss
- Miopatías Distales dominantes
- La DM de Steinert
- Formas dominantes de Neuropatía hereditaria sensitivo motora

Transmisión recesiva

- AME tipo II
- La AME tipo III
- Formas recesivas de Neuropatías.
- Distrofia de Cinturas LGMD2
- Miopatías distales recesivas

Transmisión ligada al cromosoma X:

- Distrofinopatías (Distrofia muscular de Duchenne ,
- Distrofia muscular de Becker

- El diagnóstico correcto de las enfermedades neuromusculares va a repercutir en el pronóstico y en el consejo genético de nuestros pacientes, pero sobretodo en su calidad de VIDA

GRACIAS

● video



CONECTA SONIDO