

# Evaluación del niño con sospecha de enfermedad neuromuscular: ejemplos prácticos

María Del Mar García Romero

*Servicio de Neuropediatría. Hospital Infantil La Paz, Madrid*

*Madrid, 7 de Abril de 2018*

# Enfermedades neuromusculares

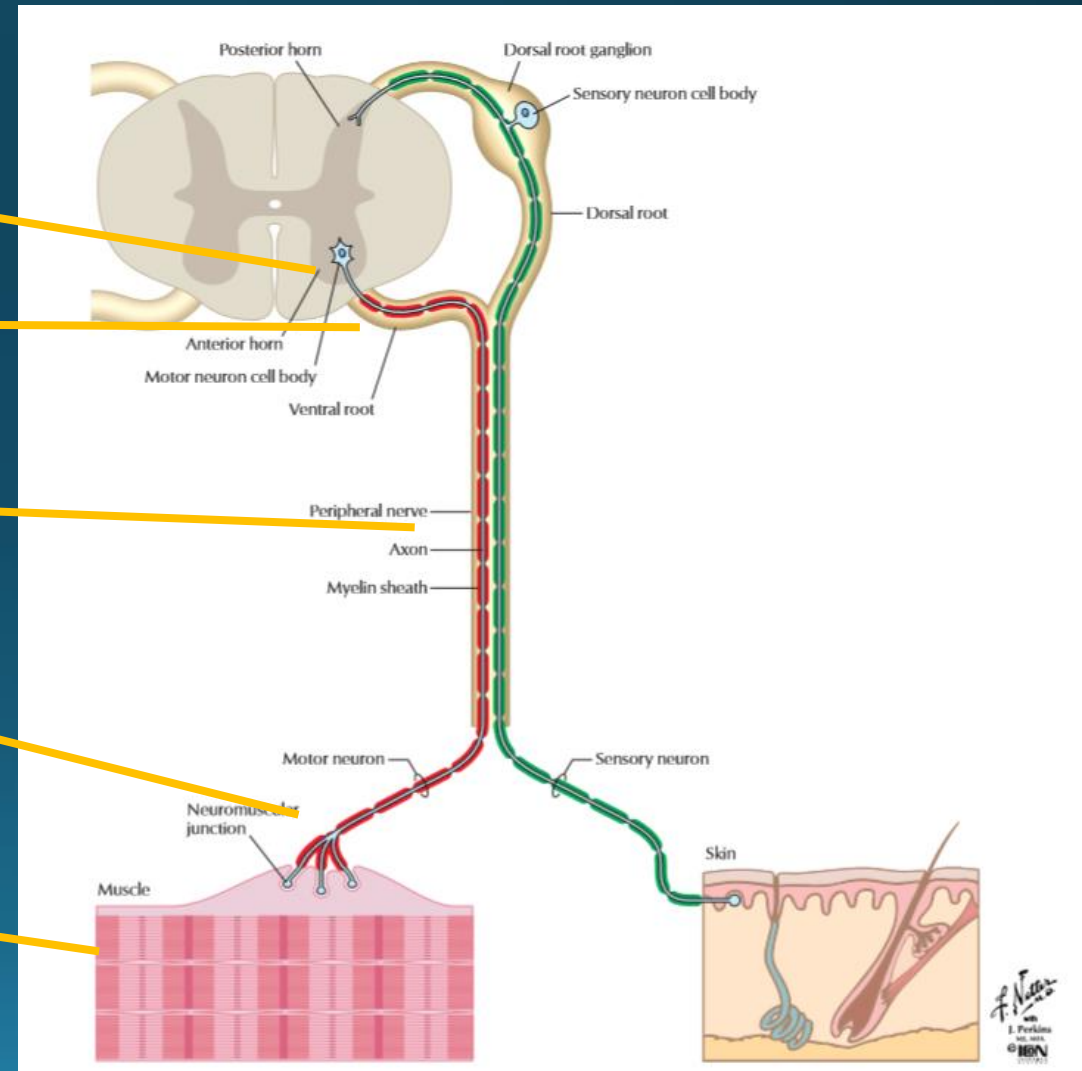
Asta anterior

Raíces anteriores

Nervio periférico

Unión neuromuscular

Músculo



# Enfermedades neuromusculares

- Asta anterior: **Atrofia muscular espinal...**
- Raíces anteriores: **Guillain Barré, radiculopatías...**
- Nervio periférico: **Neuropatías, Charcot Marie Tooth...**
- Unión neuromuscular: **Miastenia, botulismo...**
- Músculo: **Miopatías, distrofias musculares, miotonías...**

¿Es una enfermedad neuromuscular?

# Diagnóstico diferencial: marcha de puntillas



<b>Anamnesis y Exploración física</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Inicio marcha a los 11 meses</li><li>• Marcha de puntillas desde siempre</li><li>• Exploración normal salvo</li></ul> <p><b>Marcha idiopática de puntillas</b></p>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Inicio marcha 24 meses</li><li>• Caídas frecuentes y marcha de puntillas reciente</li><li>• D</li></ul> <p><b>Distrofia muscular (Duchenne)</b></p>
<b>Analítica: CPK</b>		
<b>Otras pruebas</b>	No son necesarias	Confirmación: biopsia muscular / test genéticos

¿Es una enfermedad neuromuscular?

# Diagnóstico diferencial: retraso motor

<p><b>Anamnesis y Exploración física</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hipotonía global</li> <li>• No tiene debilidad, fuerza aceptable</li> <li>• ROT normales/exaltados</li> <li>• Afectación SNC: retraso desarrollo, peor contacto</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hipotonía global</li> <li>• Debilidad global</li> <li>• Arreflexia</li> <li>• Intelecto normal: buen contacto interpersonal</li> </ul>
<p><b>Electromiografía</b></p>	<p><b>Hipotonía central</b></p>	<p><b>Atrofia muscular espinal</b></p>
<p><b>Otras pruebas</b></p>	<p>RM craneal Test genéticos</p>	<p>Test genéticos: delección SMN1</p>

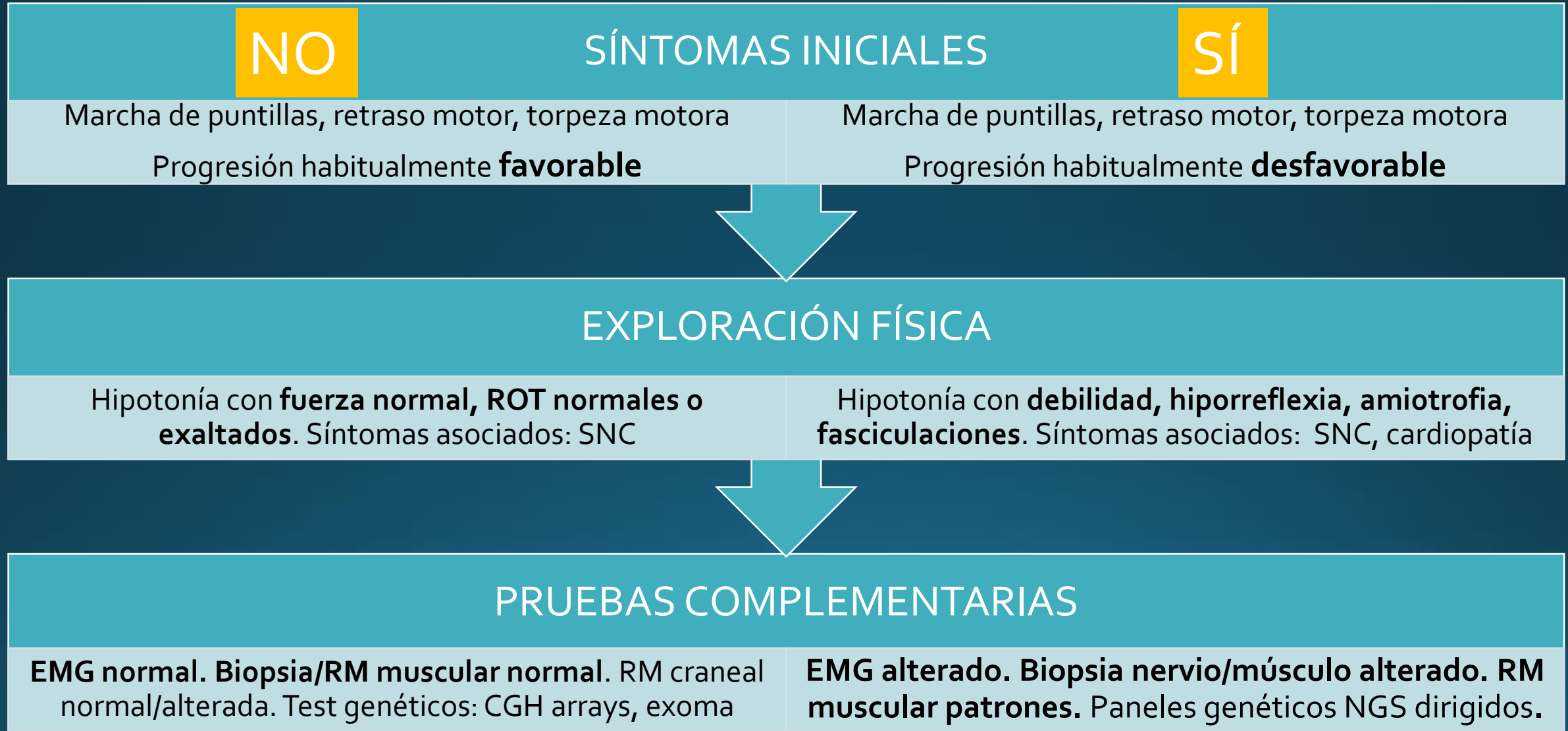
¿Es una enfermedad neuromuscular?



# Diagnóstico diferencial: torpeza motora

<b>Anamnesis y Exploración física</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Inicio marcha a los 19 meses</li> <li>Torpeza, caídas, poca destreza manual. Cierta mejoría con el tiempo.</li> <li>Torpeza motora, hipotonía constitucional</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Inicio marcha 19 meses</li> <li>Torpeza, caídas, poca destreza manual. Cierta empeoramiento con el tiempo.</li> <li>Neuropatía sensitivo motora CMT</li> </ul>
<b>Electromiografía</b>		
<b>Otras pruebas</b>	Según sospecha: RM craneal, genéticos...	Confirmación genética

# Primer escalón: ¿es neuromuscular?



# Sospecha de enfermedad neuromuscular



Evolución síntomas  
Antecedentes familiares



Tono, fuerza, ROT, amiotrofia, fasciculaciones  
Marcha, fatigabilidad, Gowers



**Analíticas:** CPK, láctico, metabólicas  
**Estudio electromiográfico**  
**Pruebas de imagen:** RX, RM craneal, RM muscular  
**Anatomía patológica:** biopsia muscular, nervio  
**Test genéticos:** dirigidos, panel NGS, CGH arrays

# Caso 1

- **Anamnesis:**

Niña de 2 años

Retraso motor: marcha 19 meses

- **Exploración inicial:**

Marcha de puntillas

- **Exploraciones complementarias:**

- RM craneal: normal
- Estudio EMG: normal

Diagnóstico inicial: marcha idiopática de puntillas

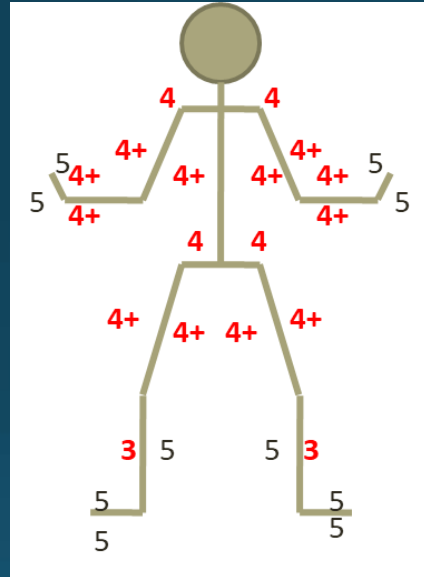
- **Evolución:**

- Debilidad progresiva con pie caído

# Caso 1

- **Reevaluamos:**

- Padre debilidad distal
- Exploración:



- **Diagnóstico diferencial:**

- Neuropatía periférica
- Miopatía con debilidad distal

- **Pruebas complementarias**

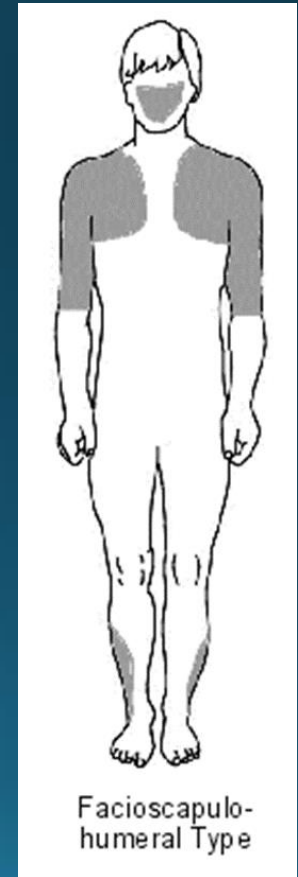
- **CPK:** 300 UI/L (normal <200)
- **Electromiografía:**
  - Conducciones nerviosas: normales
  - Electromiografía de aguja: patrón miopático
- **Biopsia muscular:**
  - Patrón distrófico
  - Estudio IHQ normal

- **Diagnóstico:**

Distrofia muscular autosómica dominante con afectación proximal y distal (peroneal)

# Caso 1

- **Estudio genético:** deleción del número de repeticiones de D<sub>4</sub>Z<sub>4</sub> (3.3kb) en el cromosoma 4q35
- Diagnóstico: distrofia facioescapulohumeral



# Caso 2

- **Anamnesis:**

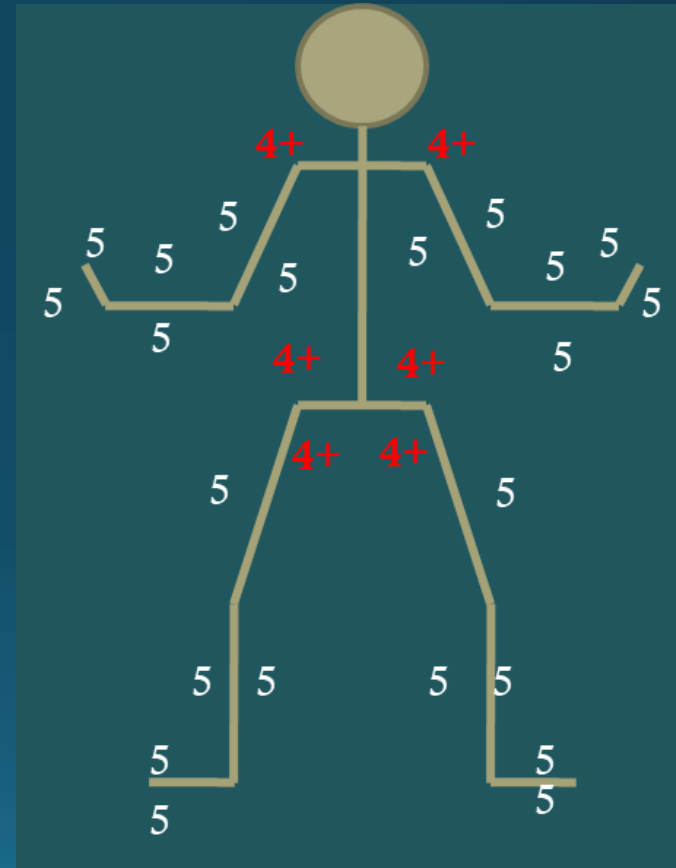
Niña de 7 años

Torpeza motora

Marcha 13 meses, pero torpeza progresiva con necesidad de apoyo para subir escaleras

- **Exploración:**

Hipomimia, debilidad cervical, proximal, Hiporreflexia, Gowers dudoso

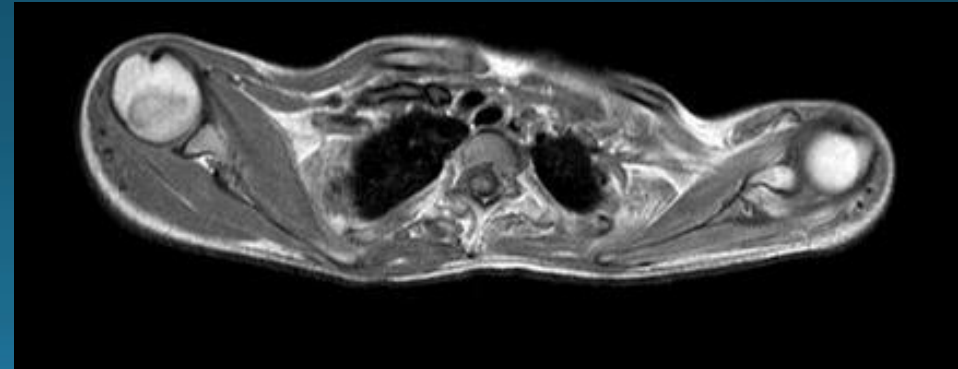
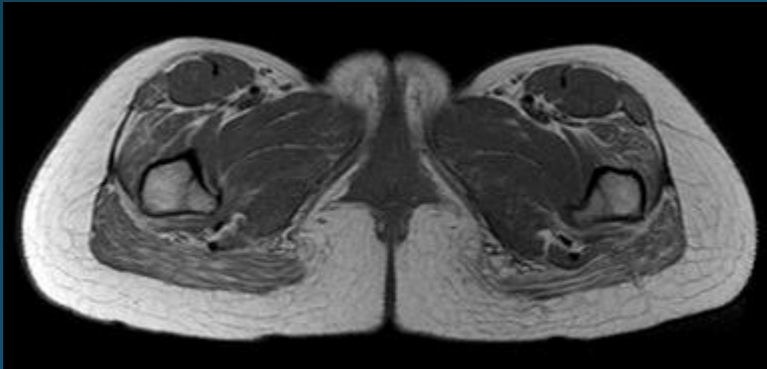


# Caso 2



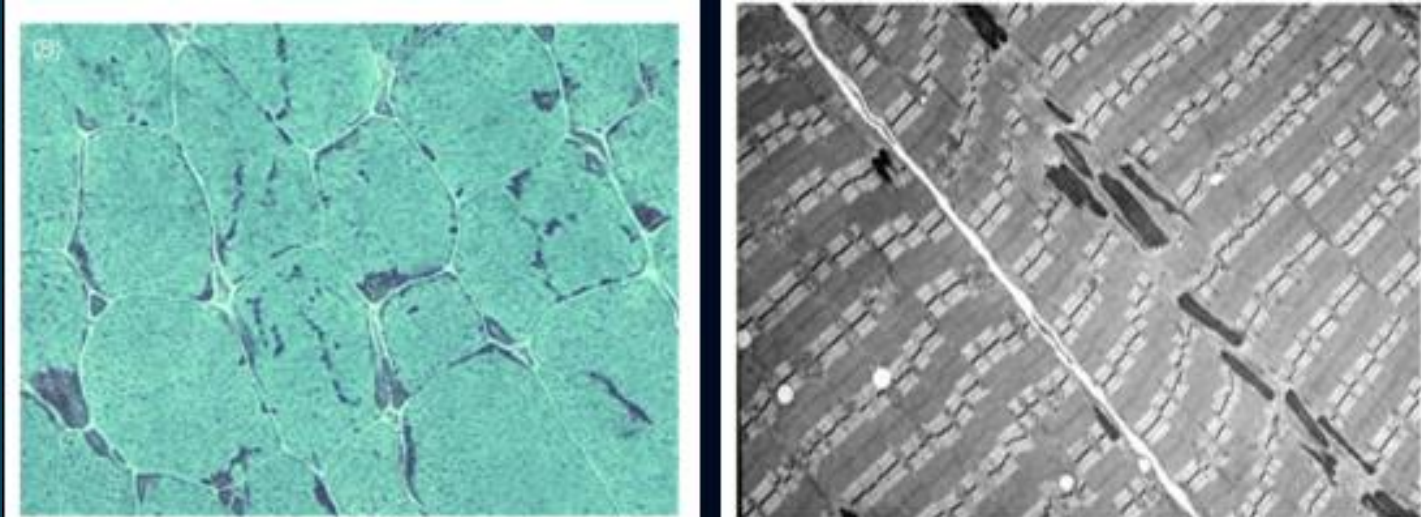
# Caso 2

- Exploraciones complementarias:
  - CPK: 195 UI/l (normal <200)
  - Electromiografía:
    - Conducciones nerviosas normales
    - Signos miopáticos crónicos: PUM polifásicos, de duración disminuida y con patrón intermedio/simple
  - RM muscular:



# Caso 2

- Biopsia muscular:



- **Genética:** mutación en heterozigosis ACTA 1
- **Diagnóstico:** miopatía nemalínica

# Caso 3

- Anamnesis:

Niña 2 años

Torpeza desde siempre

Marcha 22 meses

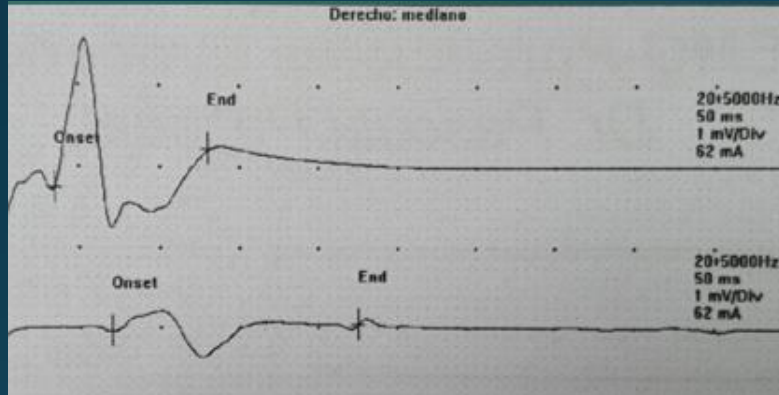
Empeoramiento progresivo de la marcha

- Exploración:

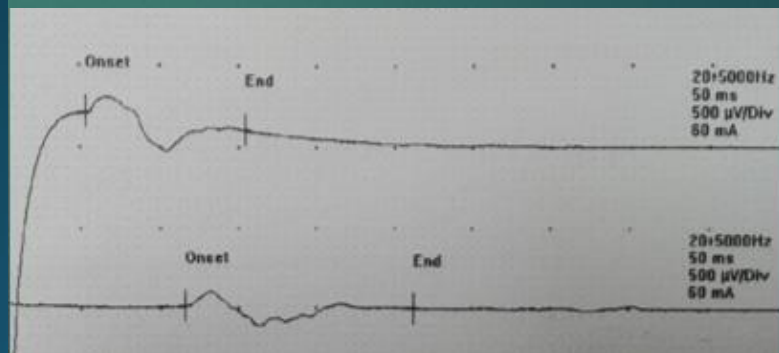
Hipotonía global, pie caído, arreflexia

# Caso 3

- Exploraciones complementarias
  - Electromiografía:



MEDIANO: LD 3.6m/s, VC 44.2m/s, A 2.3mV  
PERONEO: LD 5.4m/s, VC 33.4m/s, A 0.3mV



- Diagnóstico: enfermedad de Charcot Marie Tooth axonal
- Estudio genético:
  - Secuenciación Sanger PMP22, GDAP1, MPZ, GJB1/Cx32 y MNF2 negativos.
  - Secuenciación de exoma: 2 mutaciones en el gen IGHMBP2
- Diagnóstico: Charcot Marie Tooth 2S

# Caso 4

- **Anamnesis:**

Niño de 7 años

Debilidad que empeora a lo largo del día

Marcha a los 20 meses

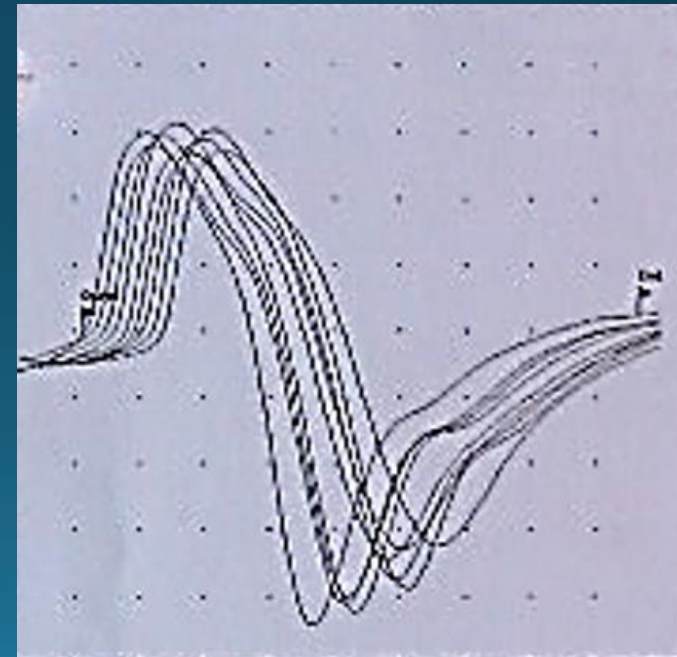
- **Exploración:**

Debilidad global, ptosis, fatigabilidad, ROT normales

- **Diagnóstico:** Miastenia

# Caso 4

- **Exploraciones complementarias**
  - **Electromiografía:** conducciones nerviosas normales, EMG normal
  - No presenta decremento miasténico en la estimulación repetitiva
  - **Anticuerpos:** AchR, MusK negativos
- **Diagnóstico diferencial:**
  - Miopatía
  - Síndrome miasténico



# Caso 4

- Prueba terapéutica con Mestinón

# Caso 4

- Diagnóstico:

Síndrome miasténico

- Estudio genético:

Se identifica una mutación c.583 G>C, p.Asp195His en homocigosis en el exón 6 del gen CHRNE (subunidad Epsilon receptor Ach)

- Diagnóstico final:

Síndrome miasténico congénito por mutación en AchR.



# Caso 5

- **Anamnesis:**

Niña de 18 meses, retraso motor

Regresión de la marcha

Llora al caminar

- **Exploración:**

Marcha inestable, hipotonía y debilidad global, hiporreflexia

- **Diagnóstico diferencial:**

- Causa central
- Miopatía
- Neuropatía
- Atrofia muscular espinal

# Caso 5

- **Pruebas complementarias:**
  - Electromiografía: neuropatía sensitivomotora desmielinizante severa
- **Diagnóstico diferencial:**
  - Adquirida: Guillain Barré/CIDP
  - Genético: CMT
- **Actitud:**
  - Punción lumbar: disociación albúmino citológica
  - Anticuerpos antigangliósidos: negativos
  - Inicio tratamiento con Igs y corticoides

# Caso 5

- **Evolución:** mejoría persistiendo clínica más de 8 semanas
- **Diagnóstico final:** CIDP (polirradiculitis inflamatoria desmielinizante crónica)

# Conclusión



*Muchas gracias*