

*EL PACIENTE
CON SOSPECHA DE
ENFERMEDAD
NEUROMUSCULAR EN
ATENCIÓN PRIMARIA*

*DRA. YASMINA
PAGNON
ASEM*

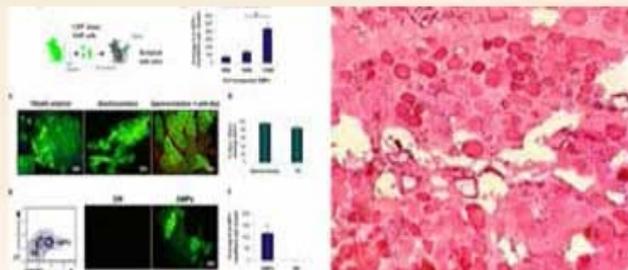


Hospital Universitario
Ramón y Cajal

Comunidad de Madrid



Enfermedades Musculares
en la
Infancia y Adolescencia (XIII)



17 y 18 de Marzo de 2016
Salón de Actos. Planta 0 centro.
Hospital Universitario Ramón y Cajal

Inscripción: **GRATUITA**, enviando un correo electrónico
indicando nombre y filiación a glorenzosanz@yahoo.es

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.

ENMS

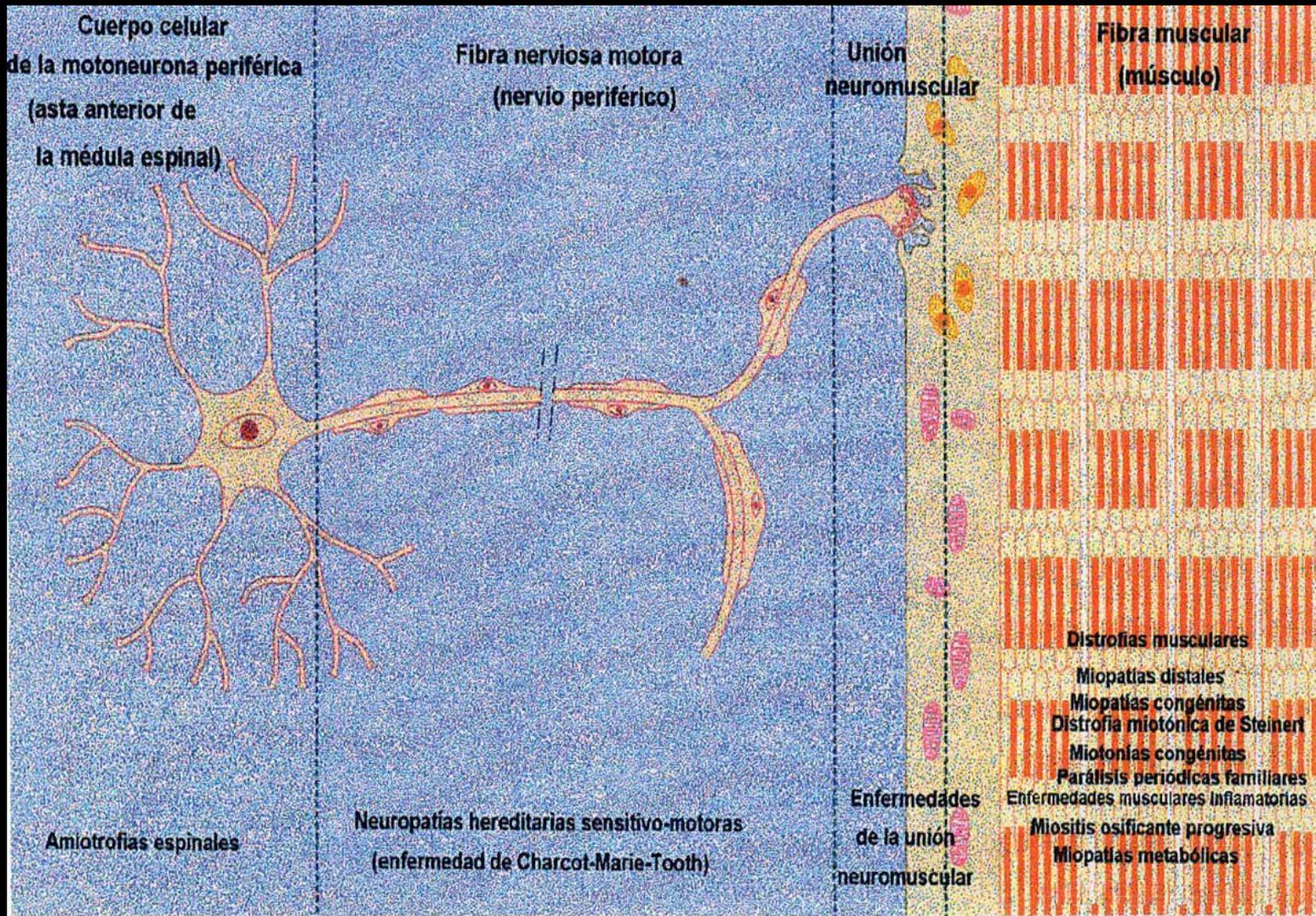
- El termino " enfermedad neuromuscular" designa alteraciones de la **unidad motora** , que está formada por : **la motoneurona** del asta anterior de la médula, el **nervio periférico** (el axón y la mielina), **la unión neuromuscular** y el **músculo**.
- En estas enfermedades se afecta alguno de estos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

1-Cuerpo Celular .

2-Axón, nervio periférico

3-Unión neuromuscular

4-Músculo (fibra muscular).



OBJETIVOS EN ATENCION PRIMARIA

- *RECONOCER/DETECTAR SINTOMAS Y SIGNOS* clínicos para poder orientar adecuadamente su estudio y tratamiento
- *REDUCIR LA MEDIA EN EL DIAGNOSTICO*
- *EVITAR LA RECURRENCIA GENÉTICA FAMILIAR* debido a su condición de hereditarias, no es extraño que varios miembros de una misma familia estén afectados por la misma patología.
- *PREVENIR COMPLICACIONES:*
 - *CARDIACAS*
 - *PULMONARES*
 - *TRAUMATOLOGICAS*

APROXIMACIÓN DIAGNÓSTICA

- 1º -EDAD APARICION DE LOS SINTOMAS GUIA
- 2º - PATRON TOPOGRAFICO DE LA DEBILIDAD MS
- 3º -TRANSMISION Y PATRONES DE HERENCIA
- 4º -DIAGNOSTICO GENETICO

1º- EDAD DE APARICION DEL SINTOMAS PRINCIPALES

NACIMIENTO

- DISTROFIA MIOTONICA CONGENITA
- AME 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
- CMT II
- DISTROFIA MS OCULOFARINGEA
- ALGUNAS MIOPATIAS MITOCONDRIALES

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 Y AME).
- La disminución de fuerza *a nivel distal* indica un proceso: Neuropático y miopatias distales.
- *Ocular* trastorno union neuromuscular ,Miastenias y Metabolicas
- 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

QUE SINTOMAS GUIA NOS HACEN SOSPECHAR UNA ENMS

SINTOMAS MOTORES

- DEBILIDAD
- FATIGA-FATIGABILIDAD
- INTOLERANCIA EJERCICIO
- MIALGIAS
- CALAMBRES
- CONTRACTURAS
- MIOTONIA

Su aparición puede producirse tanto en el momento del NACIMIENTO, en la ADOLESCENCIA, o en la edad ADULTA

Los síntomas varían de una enfermedad a otra

SINTOMAS SENSITIVOS

- PARESTESIAS
- DISESTESIAS
- HIPERALGESIA
- ALODINIA

SINTOMAS AUTONOMOS

- VASODILATACION
- HIPOTENSION ORTOSTATICA
- DISFUNCION ERECTIL
- VASOCONSTRICCIÓN
- HIPO/ANHIDROSIS
- HIPERHIDROSIS
- SEQUEDAD DE BOCA, OJOS

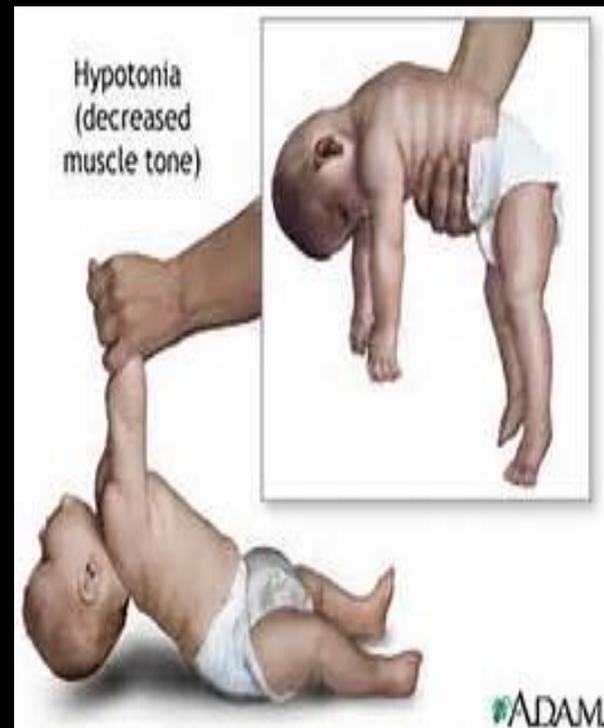
NACIMIENTO

- HIPOTONIA/FALTA DE TONO MUSCULAR

La hipotonía, es a menudo un síntoma de un problema preocupante.

Los recién nacidos hipotónicos, tienen una postura característica: descansan con los codos y las rodillas extendidos

- FLACIDEZ
- DIFICULTAD PARA LA SUCCION
- POSTURAS ANORMALES



RECIEN NACIDO AME TIPO I

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



- ADOPTA POSICIONES ANORMALES:
 - NO CONSIGUEN SENTARSE.
 - NO CONSIGUEN 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 PUEDEN LLEGAR A SENTARSE
- NO CAMINAN
- DEBILIDAD CINTURA PELVICA y TRONCO.
- GANANCIA DE PESO MINIMA
- TRASTORNO DEL SUEÑO
- NEUMONIAS POR ASPIRACION



PRIMERA INFANCIA

SINTOMA PRINCIPAL DEBILIDAD MUSCULAR SIMETRICA

DIFICULTAD PARA LA ESCRITURA



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

AME TIPO III

- INICIO DESPUES 12 MESES HASTA LA ADOLESCENCIA
- SIGNO PRINCIPAL ATROFIA MUSCULAR SEVERA
- DEBILIDAD MUSCULAR SIMETRICA
- DIFICULTAD PARA SUBIR ESCALERAS
- PRESENCIA DE FASCICULACIONES





- ESCOLIOSIS SEVERA
- DIFICULTAD PARA LA MARCHA QUE ES EN BALANCEO DE CADERAS
- REFLEJOS ABOLIDOS
- NO HAY ALTERACIONES DE LA SENSIBILIDAD.

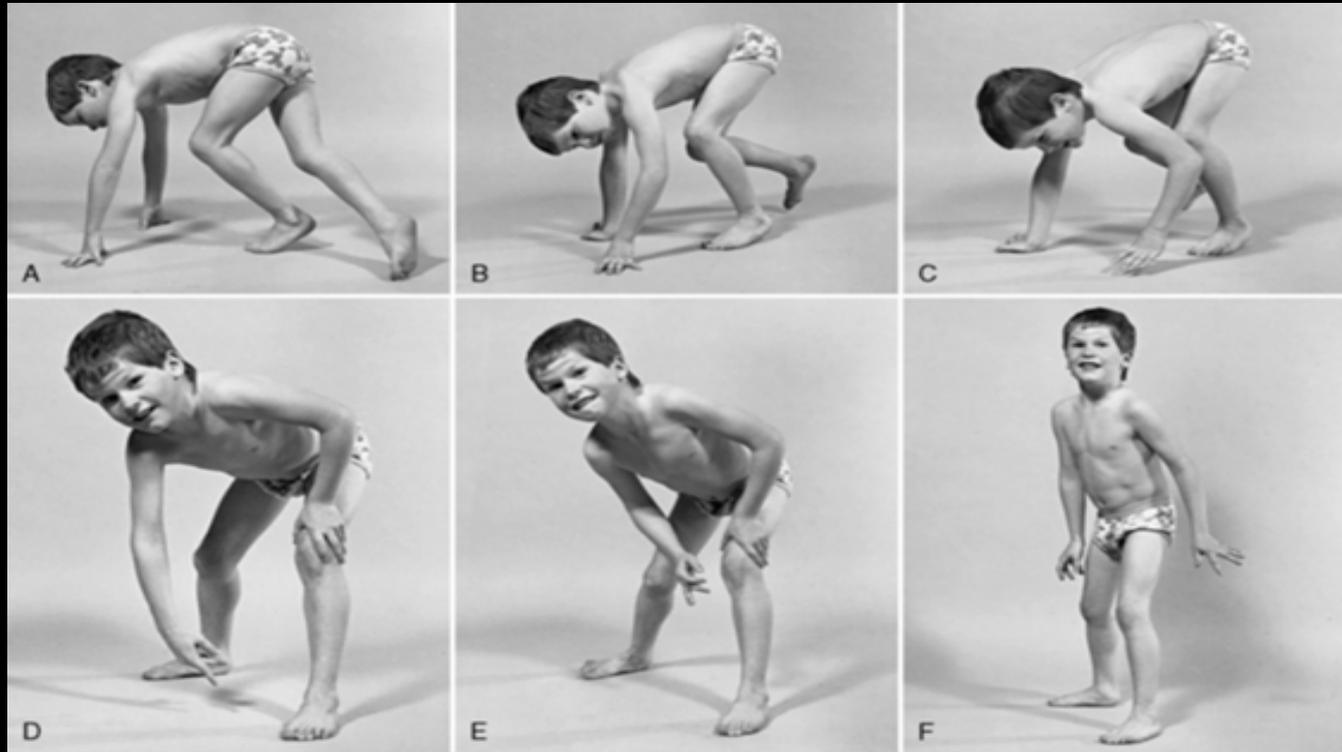


SIGNO DE GOWERS

Dificultad para incorporarse
*Este signo nos indica debilidad
muscular de la cintura pélvica*



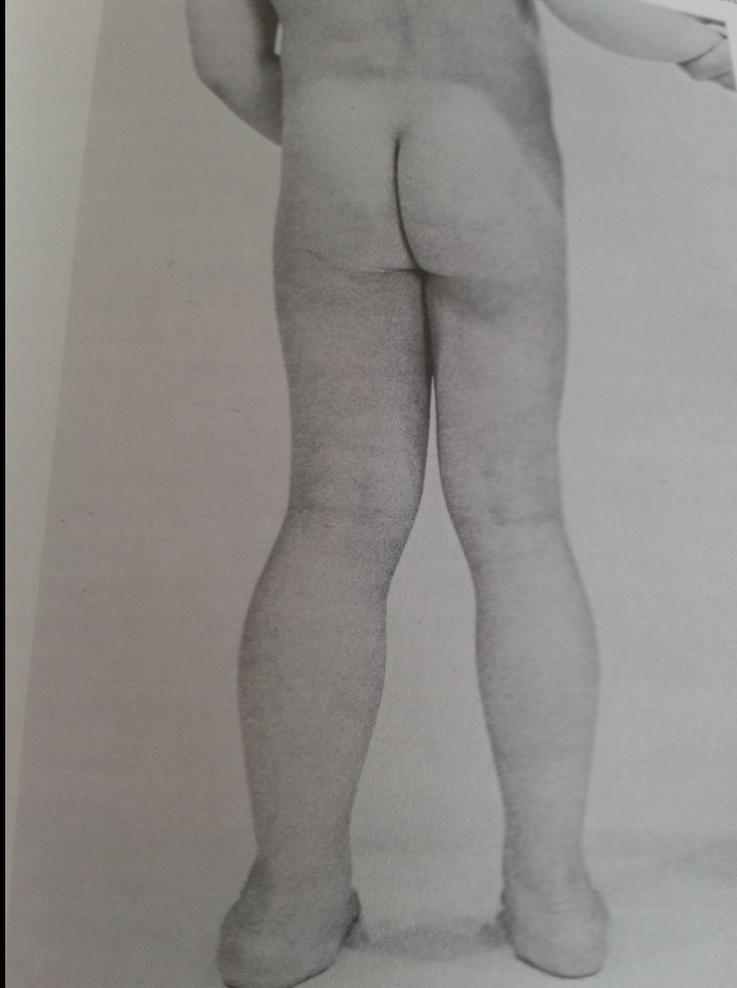
"TREPAN" POR SUS PROPIAS EXTREMIDADES



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



- DIAGNOSTICO HACIA LOS 6 AÑOS
- LA MADRE REFIERE TORPEZA DE MOVIMIENTOS
- MAYOR DEBILIDAD EN CINTURA PELVICA QUE ESCAPULAR
- 11 AÑOS EN SILLA RUEDAS
- CARDIOPATIAS
- RETRASO MENTAL

DIFICULTAD PARA SUBIR ESCALERAS





OTRO SIGNO ES LA
PSEUDOHIPERTROFIA DE
LOS GEMELOS

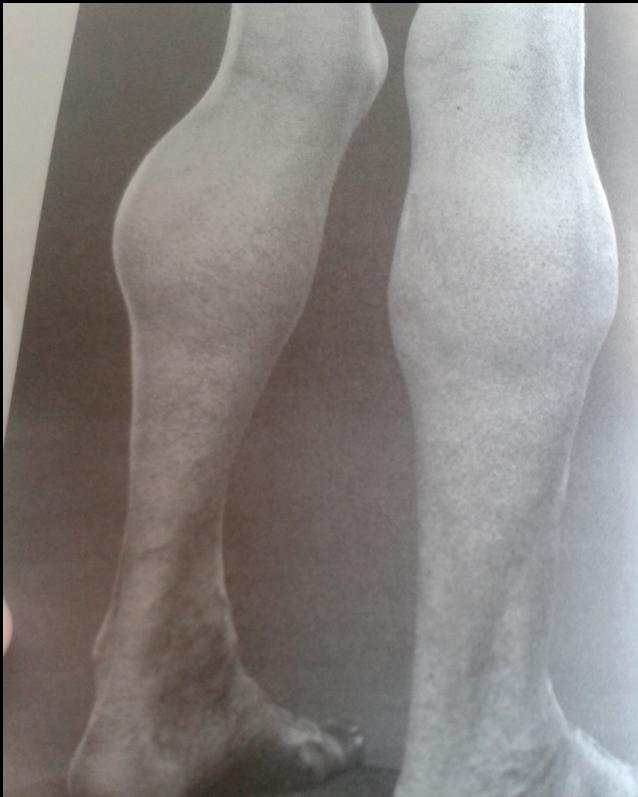
POSIBLEMENTE DEBIDA A
QUE EL TEJIDO MS ES
REEMPLAZADO POR
GRASA

FRECUENTE PIES PLANOS

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.
- DEFICIT ENERGETICO FIJACION DE ACTINA Y MIOSINA EN CONTRACCION CON ACORTAMIENTO MUSCULAR

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 SINTOMAS SON LAS CONTRACTURAS MUSCULARES INTENSAS EN LOS GEMELOS DESPUES DEL EJERCICIO
- Tendencia a caminar de puntillas
- Ck elevada
- Tejido ms reemplazado por tejido graso

MIOTONIAS

- CONTRACCION MUSCULAR PROLONGADA, QUE RETRASA LA RELAJACION DEL MUSCULO.
- 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

DISTROFIA MIOTONICA DE STEINER ADOLESCENTE

- La enfermedad se inicia generalmente durante la adolescencia o la juventud.
- Fenómeno de anticipación
- Cataratas



- Miotonias (dificultad para relajar el músculo después de una contracción)
- Algunas miotonias se agravan con el frío y mejoran con el movimiento
- Disfagia
- Afectados Ms elevadores de los párpados, los ojos caída de los párpados superiores o ptosis

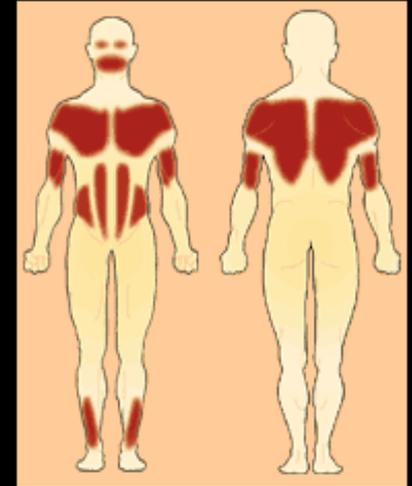
OTRO SIGNO SON LAS ESCAPULAS ALADAS

- OMOPLATOS PROMINENTES
- HAY UNA DIFICULTAD PARA LEVANTAR LOS BRAZOS POR ENCIMA DE LA CABEZA,
- HOMBROS CAIDOS HACIA DELANTE



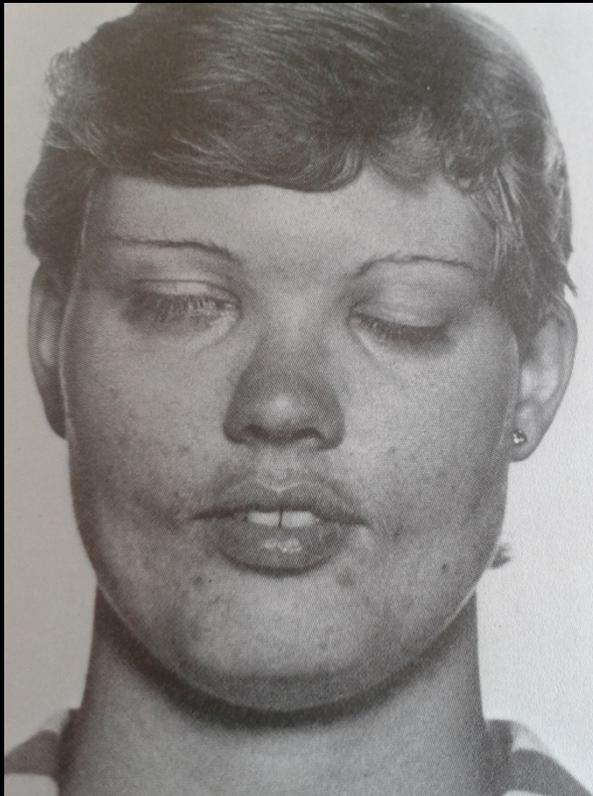
Fuente: Dennis L. Kasper, Anthony S. Fauci, Stephen L. Hauser, Dan L. Longo, J. Larry Jameson, Joseph Loscalzo: Principios de Medicina Interna, 39a. www.accessmedicine.com
Derechos © McGraw-Hill Education. Derechos Reservados.

UNA DEBILIDAD EN LOS MS DE LA CINTURA ESCAPULAR ESCAPULAS ALADAS SIN MOVIMIENTO



- EN GENERAL LOS PACIENTES DETECTAN LA ENFERMEDAD CUANDO SE DEBILITA LOS MUSCULOS DE LA CINTURA ESCAPULAR Y PUEDE DEBILITARSE DE UN LADO MAS QUE OTRO

DISTROFIA FACIOESCAPULO HUMERAL ADULTO



- LOS PRIMEROS SIGNOS Y SINTOMAS DEBILIDAD Y ATROFIA ASIMETRICA DE LOS MS FACIALES
- CONFIRIENDO UNA EXPRESION CARACTERISTICA:
 - Sonrisa invertida.
 - Mejillas hundidas.
 - Ptosis palpebral (caída del párpado).
- AL CERRAR LOS OJOS PERMANECEN ENTRE ABIERTOS
- NO PUEDE HINCHAR LOS CARRILLOS,
- NO PUEDEN SILBAR
- DISARTRIA

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

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 50 GENES CAUSANTES DEL CMT
- SE DIVIDEN EN FORMAS
 - DEMIELINIZANTES
 - AXONALES
 - ESPINALES
- 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

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

CHARCOT MARIE
TOOTH INFANCIA
ADOLESCENCIA



**IMPOSIBILIDAD CAMINAR
CON LOS TALONES**



**DIFICULTAD PARA
ESCRITURA**



ATROFIA PERONEAL

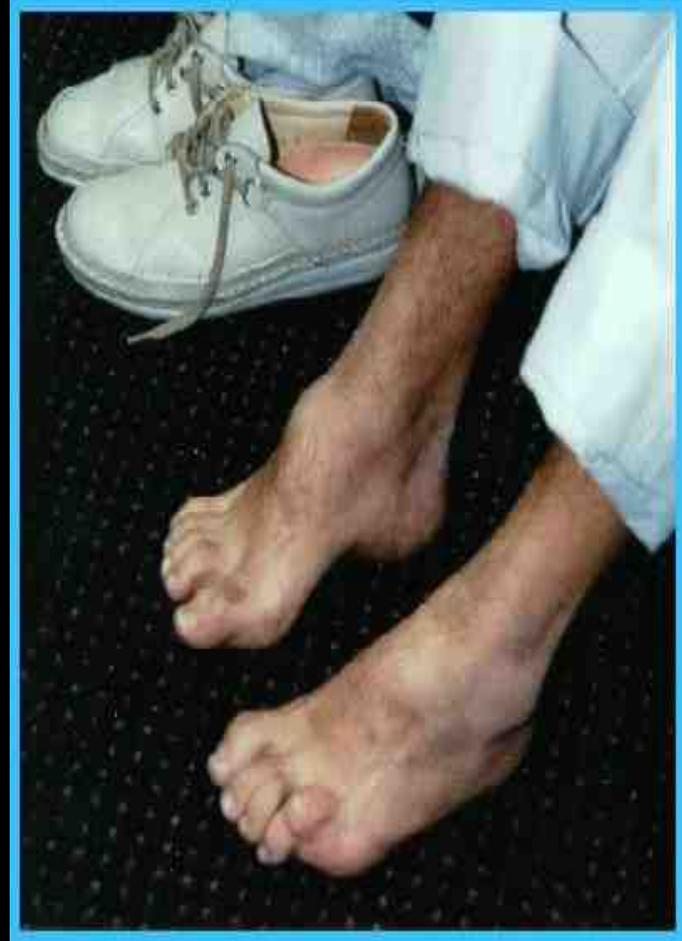


RETRACCION TENDON AQUILES



SINTOMAS Y SIGNOS EN EL ADULTO CMTII

- 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

FATIGA-FATIGABILIDAD

- FATIGA (CANSANCIO) ES UNA SENSACION SUBJETIVA DE FALTA DE ENERGIA, APARECE EN MULTITUD DE ENFERMEDADES.
- FATIGABILIDAD MAS ESPECIFICA DE ENMS(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

Enfermedades de la unión neuromuscular

PRESINAPTICAS

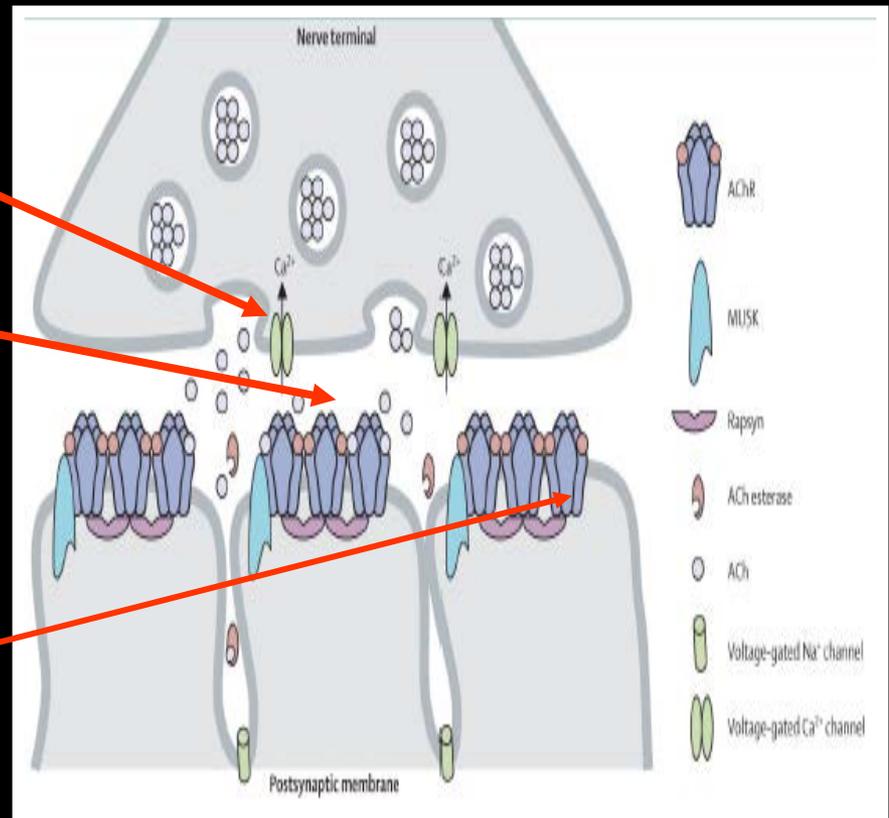
- Síndrome de Eaton Lambert

SINAPTICAS

- Síndromes Miasténicos congénitos

POSTSINAPTICAS

- Miastenia gravis



MIASTENIA AUTOINMUNE

- FATIGABILIDAD MUSCULAR AUMENTADA POR LA REPETICION DEL MOVIMIENTO
- 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.
- Asociada o no a timoma
- Cursa en brotes
- Puede afectar a cualquier musculatura



SIGNOS DE LABORATORIO

- CPK SERICA ELEVAD
- LAS TRANSAMINASAS ELEVADAS
- MIOGLOBINA SERICA MUY ELEVADA
- HAY QUE VALORAR SI COINCIDE CON DEBILIDAD, FATIGABILIDAD TRAS EJERCICIO Y CON MIALGIAS SOSPECHAR ENMS
- SE RECOMIENDA REALIZAR CK EN TODOS LOS NIÑOS VARONES DE MAS DE 18 MESES QUE NO CAMINEN
- MIOGLOBINURIAS
 - LIBERACION EXCESIVA DE MIOGLOBINA POR DESTRUCCION MUSCULAR RAPIDA (RABDOMIOLISIS) CON ORINA DE COLOR ROJO
- HAY QUE PENSAR EN MIOPATIAS

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

- Recién nacido o infancia.
- Déficit de carnitina

➤ GLUCOGENOSIS MUSCULARES

- Infancia o edad adulta
- Dolores y calambres al realizar esfuerzo

● video



CONECTA SONIDO