

TRASTORNOS NEUROMUSCULARES Y DEL MOVIMIENTO EN LA INFANCIA

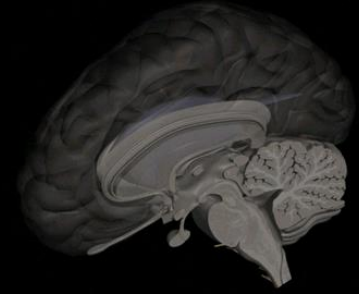
DR. PATRICIO GUERRA

NEURÓLOGO INFANTIL Y ADOLESCENTES

MAGÍSTER NEUROCIENCIAS

ESCUELA DE MEDICINA UNIVERSIDAD SAN SEBASTIÁN SEDE PATAGONIA PUERTO MONTT

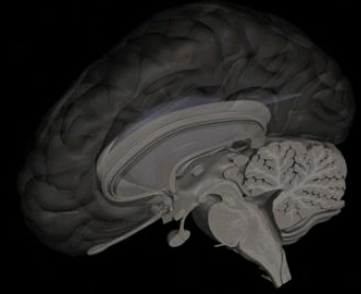
Clase Trastornos Neuromusculares y del Movimiento



Objetivos a cumplir por los estudiantes al final de la clase:

1. Conocer los signos clínicos más frecuentes de sospecha de TNM y del Movimiento
2. Manejar el concepto de Síndrome Piramidal, causas y enfrentamiento inicial
3. Manejar el concepto de Síndrome Hipotónico, causas y enfrentamiento inicial
4. Manejar el concepto de Síndrome Miopático, causas y enfrentamiento inicial
5. Manejar el concepto de Síndrome Polineuropático, causas y enfrentamiento inicial
6. Manejar el concepto de Síndrome Miasténico, causas y enfrentamiento inicial
7. Manejar el concepto de Síndrome de Motoneurona Espinal, causas y enfrentamiento inicial
8. Manejar el concepto de Síndrome Medular, causas y enfrentamiento inicial
9. Manejar el concepto de Síndrome Extrapiramidal, causas y enfrentamiento inicial
10. Manejar el concepto de Síndrome Cerebeloso, causas y enfrentamiento inicial

TRASTORNOS NEUROMUSCULARES DE LA INFANCIA



CLÍNICA:

-RETRASO HITOS MOTORES

RETRASO SOSTÉN CEFÁLICO
RETRASO SEDESTACIÓN
RETRASO DE LA MARCHA

-ALTERACIONES DEL TONO MOTOR (HIPERTONÍA, HIPOTONÍA, DISTONÍA)

-CAÍDAS FRECUENTES

-MARCHA ANORMAL

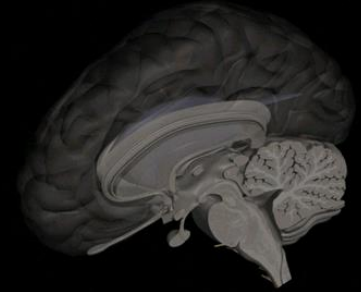
-DEBILIDAD-FATIGABILIDAD

-CALAMBRES

-HIPERCKAEMIA

CONCEPTOS NECESARIOS:

- ANATOMÍA VÍA MOTORA
- ENZIMAS MUSCULARES
- TONO MOTOR
- FUERZA
- REFLEJOS OSTEOTENDÍNEOS
- REFLEJOS ARCAICOS
- TIPOS DE MARCHA



SÍNDROME PIRAMIDAL

-AUMENTO DE TONO MOTOR
(HIPERTONÍA)

-PARESIA (DEBILIDAD)

-HIPERREFLEXIA

-AUMENTO ÁREA
REFLEXÓGENA

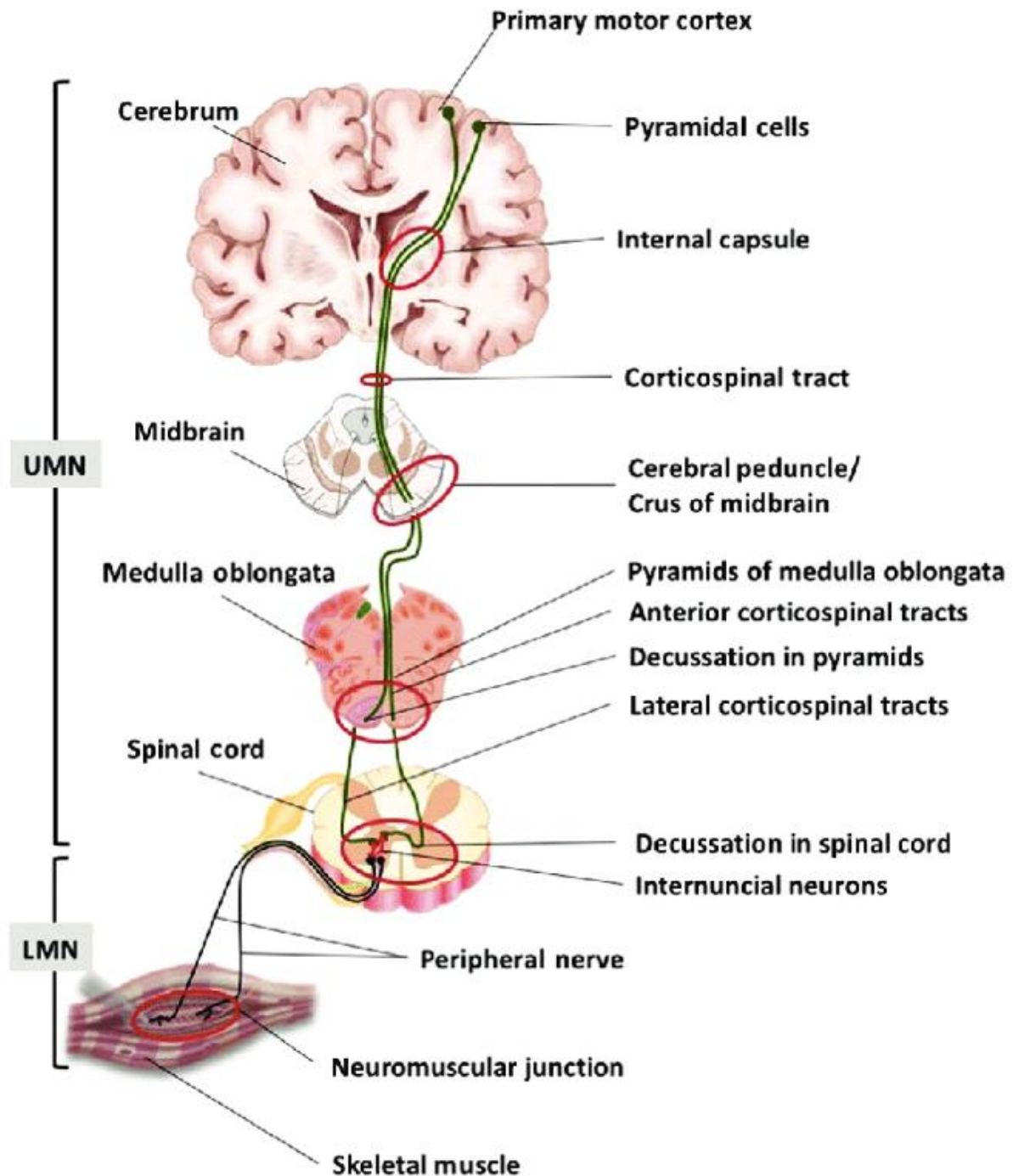
-CLONUS

-BABINSKI

-LESIÓN A CUALQUIER NIVEL
VÍA PIRAMIDAL
("PRIMERA MOTONEURONA")

-CARACTERÍSTICAMENTE
IDENTIFICADA
CON LESIONES DEL SNC

-IGUALMENTE PUEDE HABER
LESIONES EN MÉDULA ESPINAL
QUE COMPROMETEN LA
PRIMERA MOTONEURONA





SÍNDROME HIPOTÓNICO

-ETIOLOGÍA CENTRAL O PERIFÉRICA

-HABITUALMENTE ACOMPAÑADO DE RETRASO PSICOMOTOR

-ORIENTACIÓN CLÍNICA IMPRESCINDIBLE

-REQUIERE ESTUDIO Y TERAPIA

-IMPRESINDIBLE EXAMEN FÍSICO PARA PESQUISA

-ESTUDIO

CK: DESCARTAR MIOPATÍAS

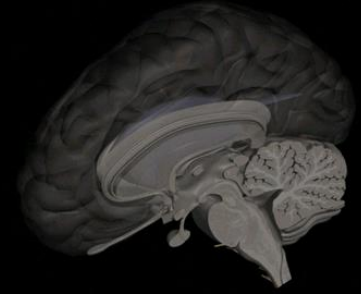
TAC-RMN: DESCARTAR PATOLOGÍA SNC(*)

TANDEN MASS: DESCARTAR EIM

ESTUDIO GENÉTICO: CARIGRAMA-FISH-MLPA

ELECTROMIOGRAFÍA-VELOCIDAD CONDUCCIÓN

SÍNDROME HIPOTÓNICO



PATOLOGÍAS “EMBLEMÁTICAS”

-ATROFIA ESPINAL

FASCICULACIONES LINGUALES
ABOLICIÓN ROT
DG: ESTUDIO GENÉTICO GEN

-ENFERMEDAD DE POMPE

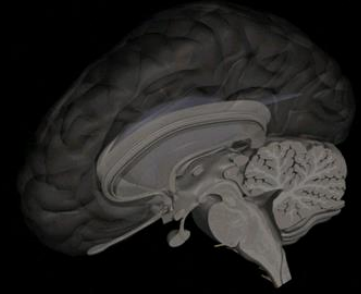
MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA
CK ELEVADA
DG: ESTUDIO ACTIVIDAD Ez LEUCOCITOS

-ACIDURIA GLUTÁRICA

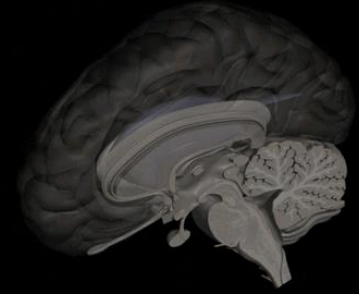
MACROCEFALIA
DETERIORO NEUROLÓGICO AL AÑO DE VIDA
DG: TANDEN MASS

SÍNDROME MIOPÁTICO

- FACIES –FENOTIPO MIOPÁTICO
- MARCHA ANADINA
- SIGNO DE GOWERS
- ROT (N) O LEVEMENTE DISMINUIDOS
- BABINSKI (-)
- PSEUDOHIPERTROFIA GEMELOS
- HIPERCEKAEMIA
- DEBILIDAD PREDOMINIO PROXIMAL



CUADRO CLÁSICO SÍNDROME MIOPÁTICO: DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE



-VARONES (GEN DISTROFINA, LIGADA AL X)

-ELEVACIÓN CK Y TRANSAMINASAS

-RETRASO MOTOR

-GOWERS

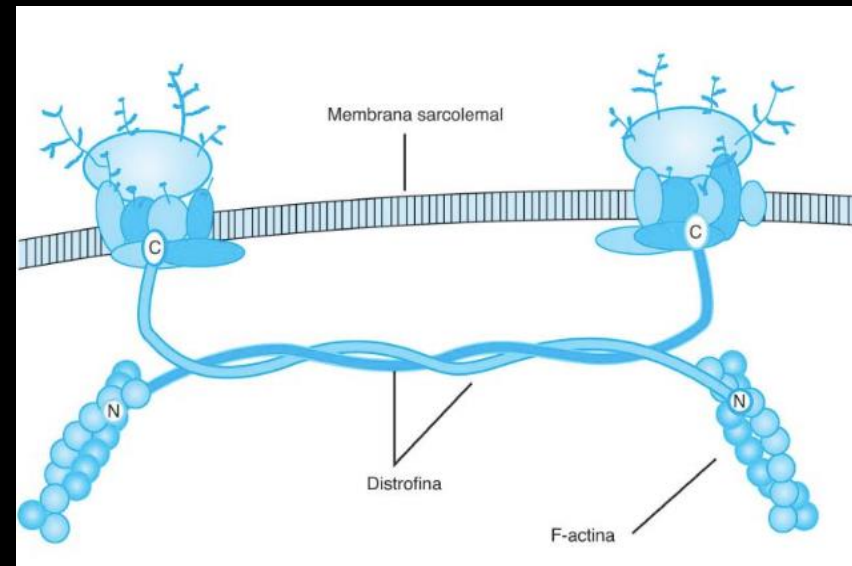
-PSEUDOHIPERTROFIA GEMELOS

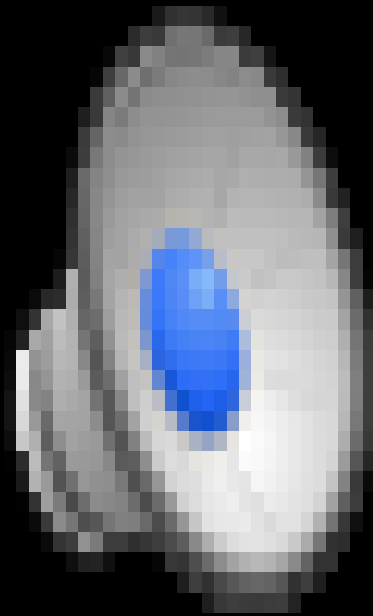
-ESCOLIOSIS PROGRESIVA

-MUERTE SEGUNDA DÉCADA DE VIDA

-TRATAMIENTO CORTICOIDES PROLONGA DEAMBULACIÓN-VIDA

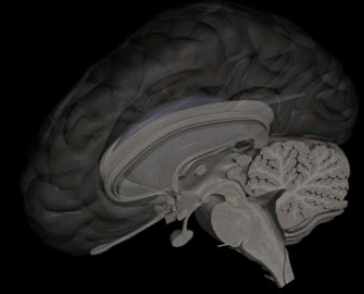
-EN INVESTIGACIÓN TERAPIAS MODIFICACIÓN EXPRESIÓN GEN DISTROFINA





DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE-SIGNO DE GOWERS

<https://www.youtube.com/watch?v=zdEx4JZzdYE>



ALERTA!!!!!!

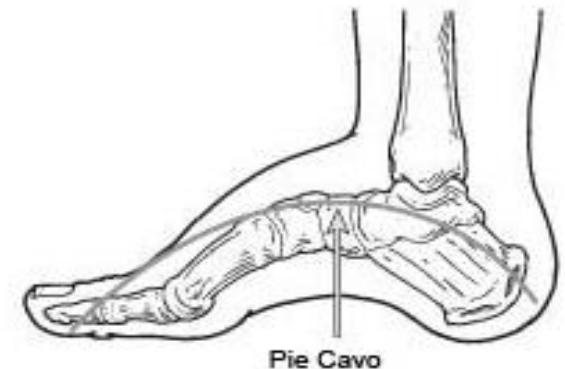
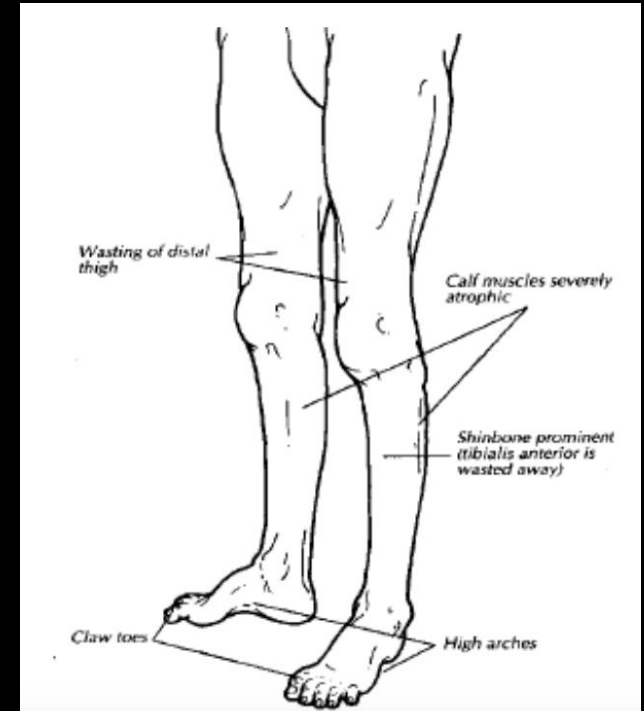
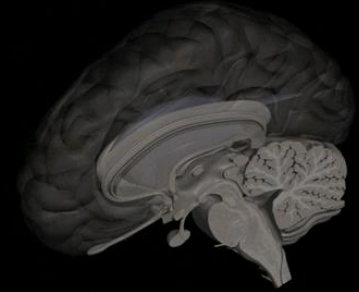
-ANTE TODO PACIENTE CON TRANSAMINASAS ALTAS: TOMAR CK

-HIPERCEKAEMIA: PENSAR EN MIOPATÍA

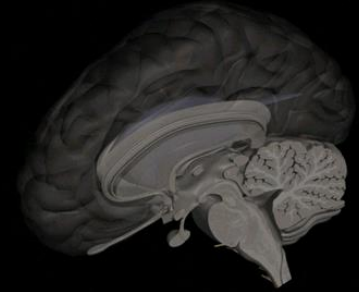
-PENSAR EN MIOPATÍA: REALIZAR CK (AUNQUE UNA CK NORMAL
NO LA DESCARTA)

SÍNDROME POLINEUROPÁTICO

- SIN FASCICULACIONES
- DEBILIDAD PREDOMINIO DISTAL
- MARCHA ESTEPADA
- ROT DISMINUIDOS O AUSENTES
- BABINSKI (-)
- ADELGAZAMIENTO DE PANTORRILLAS
- CALAMBRES (NO MIOTONÍA)
- PIE CAVO
- OCASIONALMENTE COMPROMISO SENSITIVO

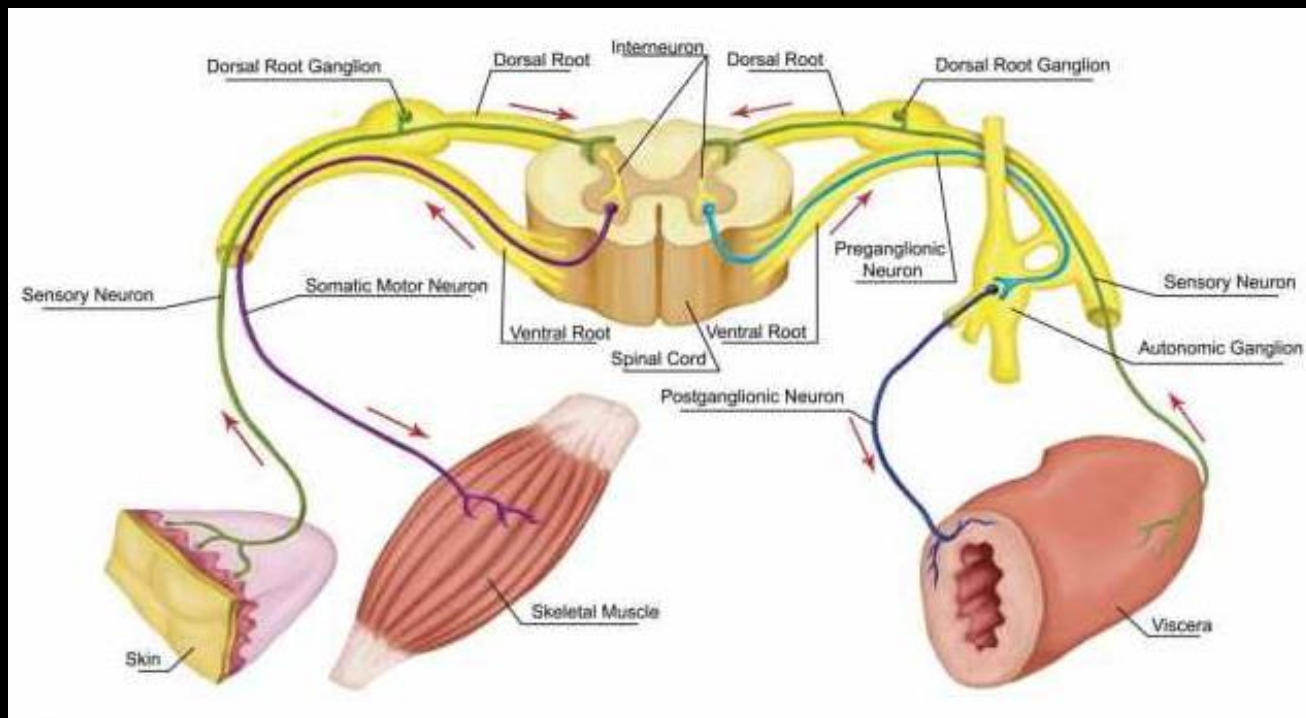


SÍNDROME POLINEUROPÁTICO: CUADROS CLÁSICOS

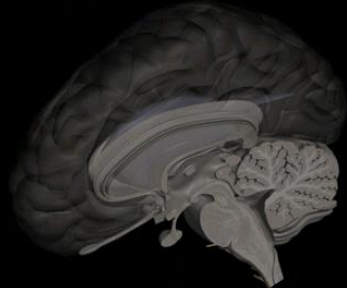


CRÓNICO: CHARCOT-MARIE-TOOTH
(POLINEUROPATÍA SENSITIVOMOTORA HEREDITARIA)

AGUDO: GUILLAIN-BARRÉ
(POLINEUROPATÍA AGUDA INFLAMATORIA DESMIELINIZANTE)



COMPROMISO ALFA-MOTONEURONA ESPINAL ("SEGUNDA MOTONEURONA")



-DEBILIDAD PROXIMAL-DISTAL

-COMPROMISO PROGRESIVO

-REFLEJOS DISMINUIDOS O AUSENTES

-BABINSKI (-)

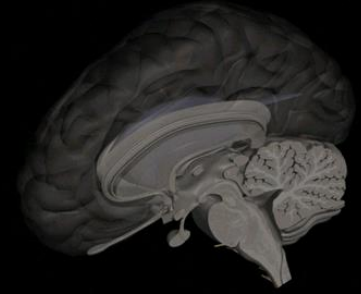
-ATROFIA MUSCULAR PROGRESIVA

-AUSENCIA DE COMPROMISO SENSITIVO

-FASCICULACIONES

-CUADRO CLÁSICO INFANCIA: ATROFIA ESPINAL
ADULTO: ELA





SÍNDROMES MIASTÉNICOS

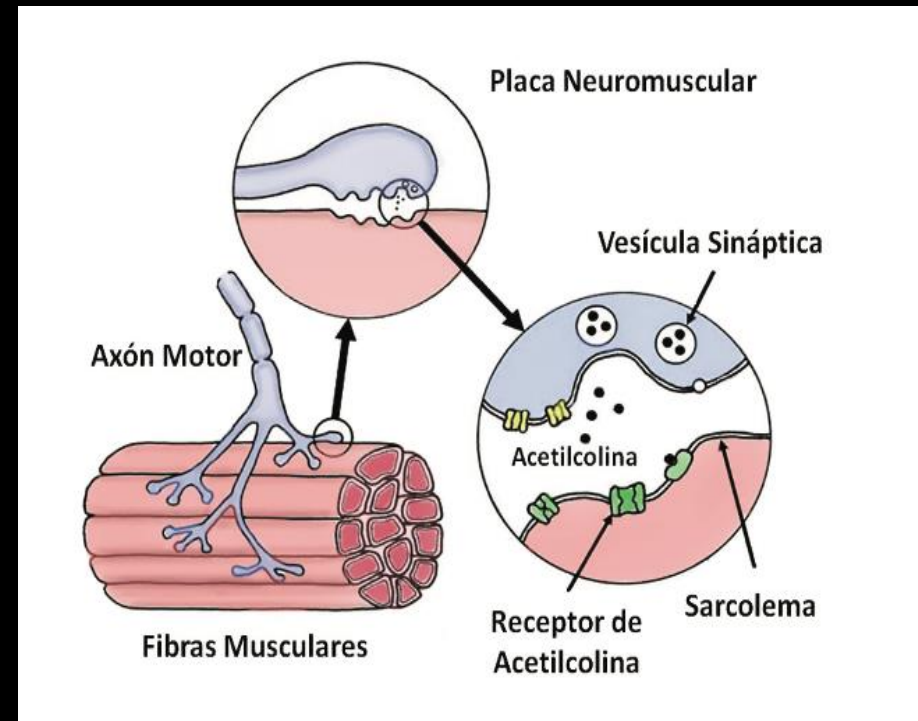
-SELLO CLÍNICO: FATIGABILIDAD

-ETIOLOGÍA AUTOINMUNE,
TOXINAS O GENÉTICA

-COMPROMISO MUSCULAR
GENERALIZADO O FOCAL

-MIASTENIA OCULAR

-MIASTENIA GRAVIS JUVENIL



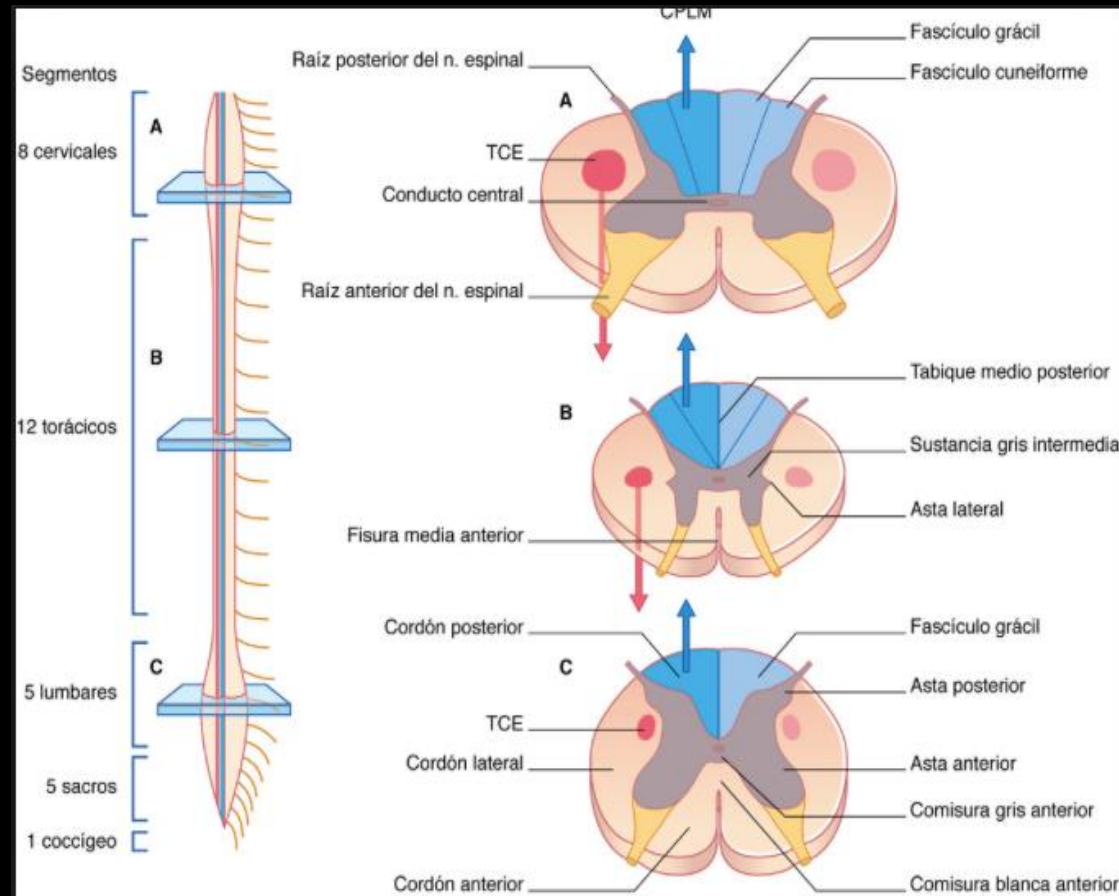
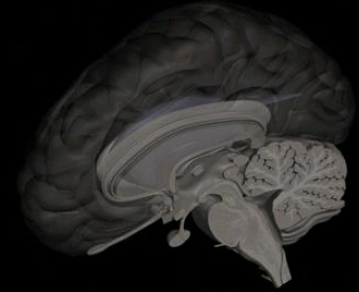
SÍNDROME MEDULAR

-PARESIA DEPENDIENTE DE LUGAR DE LESIÓN

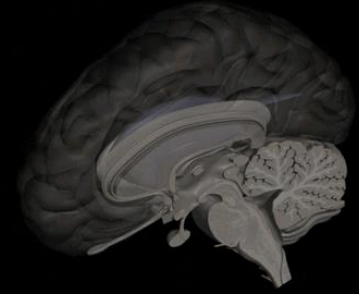
-ETIOLOGÍA TUMORAL, VASCULAR, AUTOINMUNE

-SELLO CARACTERÍSTICO: COMPROMISO VESICAL (SU AUSENCIA NO DESCARTA LESIÓN MEDULAR)

-CLÍNICA DEPENDIENTE DE VÍA LARGA MEDULAR COMPROMETIDA



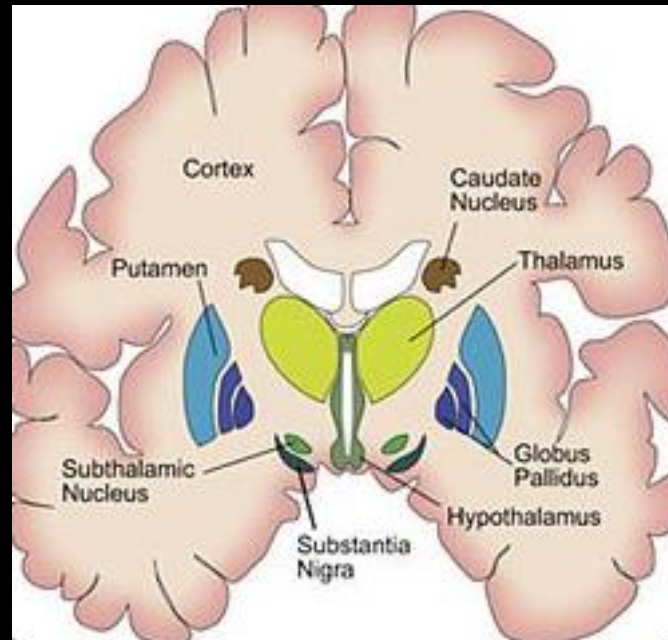
SÍNDROME EXTRAPIRAMIDAL



-HABITUALMENTE RELACIONADO A LESIONES DE GANGLIOS BASALES

-EN INFANCIA RELACIONADA A DAÑO PERINATAL (KERNICTERUS), ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO, ENFERMEDADES NEURODEGENERATIVAS, OTRAS

-DIFICULTAD EN REGULACIÓN MOTORA: DISTONÍAS U OTROS MOVIMIENTOS EXTRAPIRAMIDALES

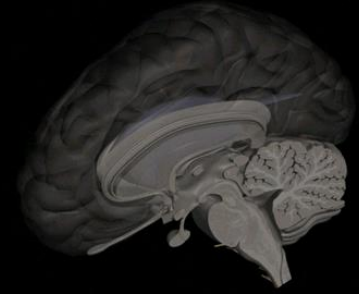


SÍNDROME CEREBELOSO



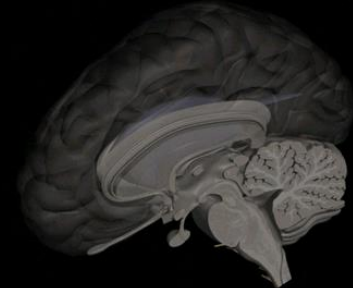
- HABITUALMENTE CUADROS DE INICIO AGUDO
- EN GENERAL EVALUABLE DESPUÉS DE ADQUIRIDA LA MARCHA
- CLÍNICA MÁS EVIDENTE: ATAXIA
- EVALUABLE POR MARCHA EN TANDEM Y PRUEBA ÍNDICE-NARIZ
- CAUSA MÁS FRECUENTE: INTOXICACIONES
- CAUSA MÁS GRAVE: TUMORES FOSA POSTERIOR
- TAMBIÉN FENÓMENOS POSTVIRALES (“ROMBENCEFALITIS”)
- EXISTEN ATAXIAS HEREDITARIAS QUE SE HACEN EVIDENTES EN EL TIEMPO

Clase Trastornos Neuromusculares y del Movimiento



Objetivos a cumplir por los estudiantes al final de la clase:

1. Conocer los signos clínicos más frecuentes de sospecha de TNM y del Movimiento
2. Manejar el concepto de Síndrome Piramidal, causas y enfrentamiento inicial
3. Manejar el concepto de Síndrome Hipotónico, causas y enfrentamiento inicial
4. Manejar el concepto de Síndrome Miopático, causas y enfrentamiento inicial
5. Manejar el concepto de Síndrome Polineuropático, causas y enfrentamiento inicial
6. Manejar el concepto de Síndrome Miasténico, causas y enfrentamiento inicial
7. Manejar el concepto de Síndrome de Motoneurona Espinal, causas y enfrentamiento inicial
8. Manejar el concepto de Síndrome Medular, causas y enfrentamiento inicial
9. Manejar el concepto de Síndrome Extrapiramidal, causas y enfrentamiento inicial
10. Manejar el concepto de Síndrome Cerebeloso, causas y enfrentamiento inicial



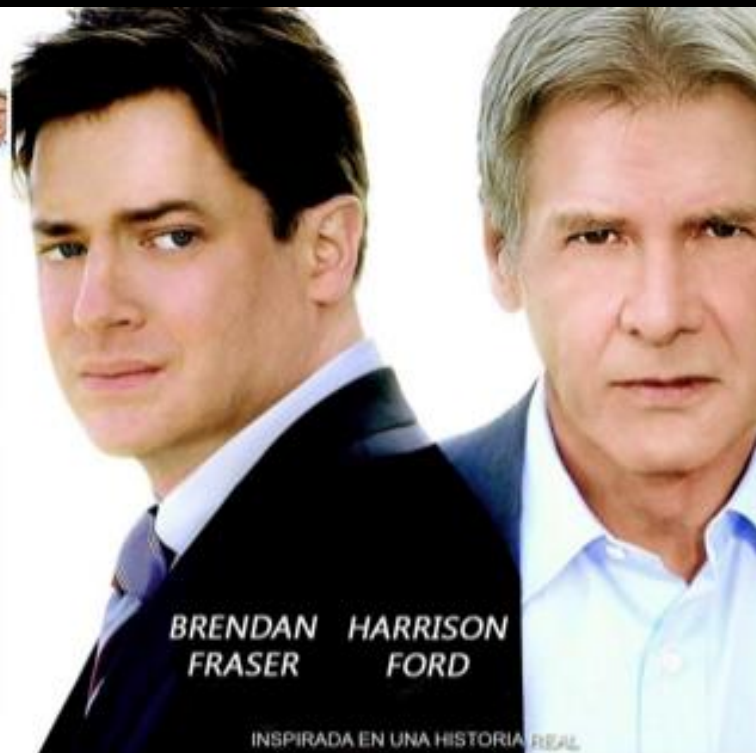
DECISIONES EXTREMAS



Basada en la verdadera historia de John Crowley, un hombre que desafió la opinión general y arriesgó el futuro de su familia en la búsqueda de una cura para la grave enfermedad que sufrían sus hijos.



DECISIONES EXTREMAS



BRENDAN FRASER HARRISON FORD

INSPIRADA EN UNA HISTORIA REAL

DECISIONES EXTREMAS

NO ESPERES UN MILAGRO.
HAZLO.



LAYOUT & DESIGN © 2009 ARTMALDOX GRAPHIC DESIGN.
DISTRIBUIDO POR ARTMALDOX GRAPHIC DESIGN
(COPYRIGHT © 2009 ARGENTINA)

