

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

-HIPERCEKAEMIA

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

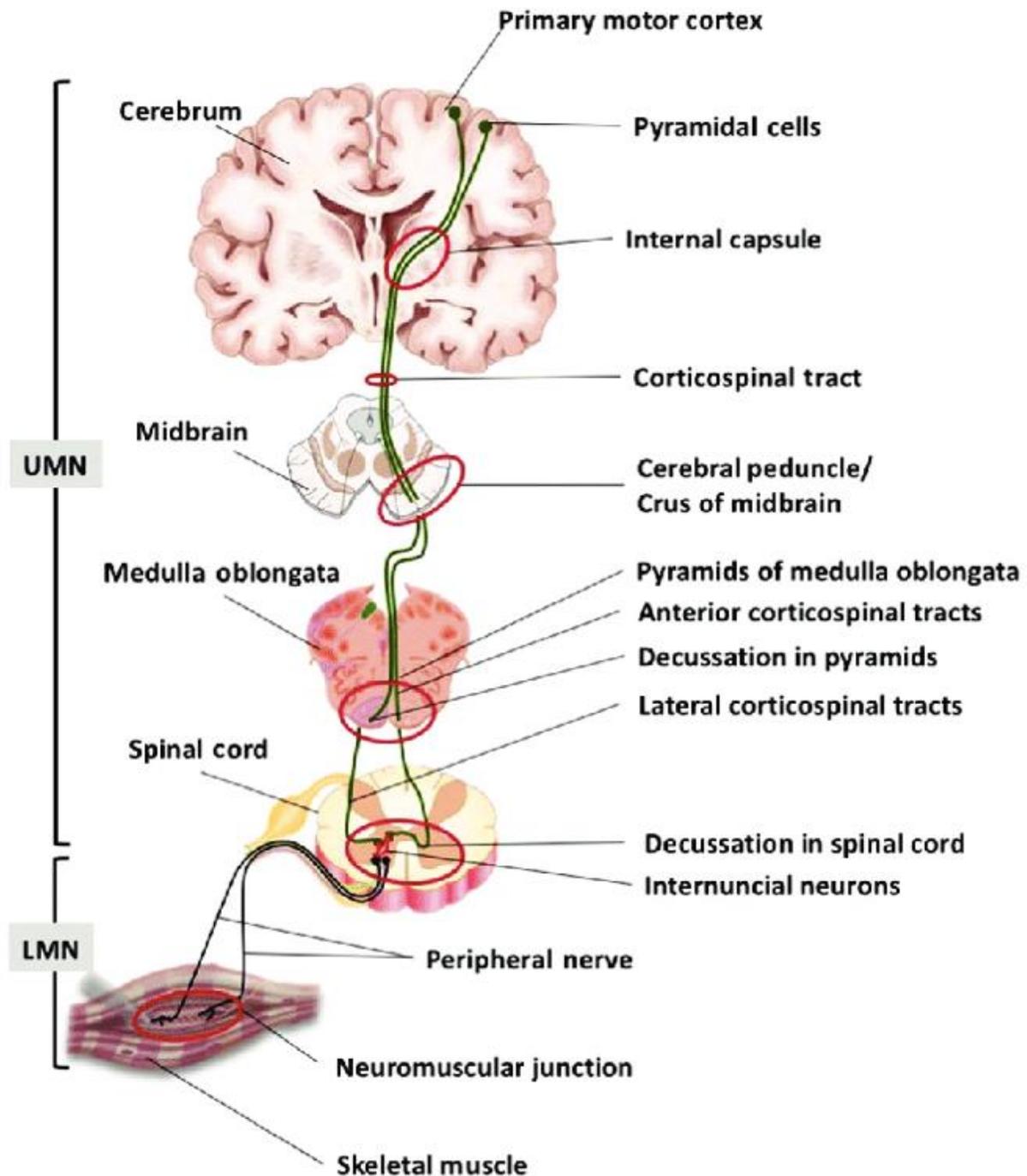
-CLONUS

-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

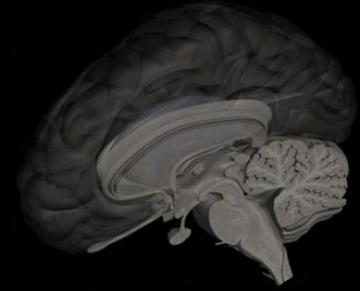
TAC-RMN: DESCARTAR PATOLOGÍA SNC(*)

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

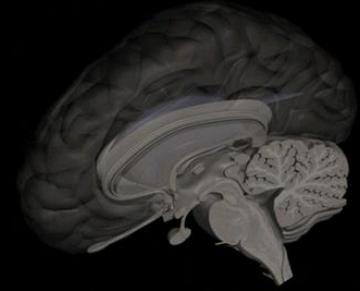
SÍNDROME MIOPÁTICO



- 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

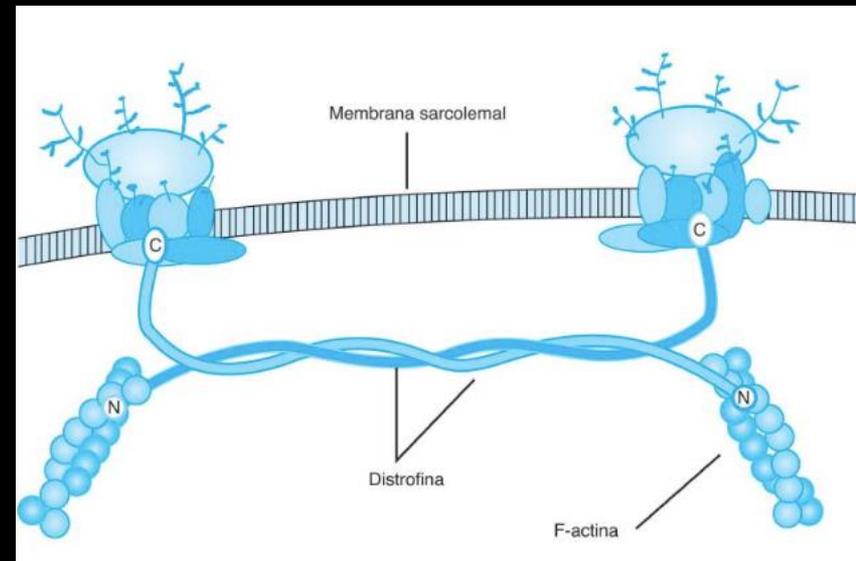
-PSEUDOHIPERTROFIA GEMELOS

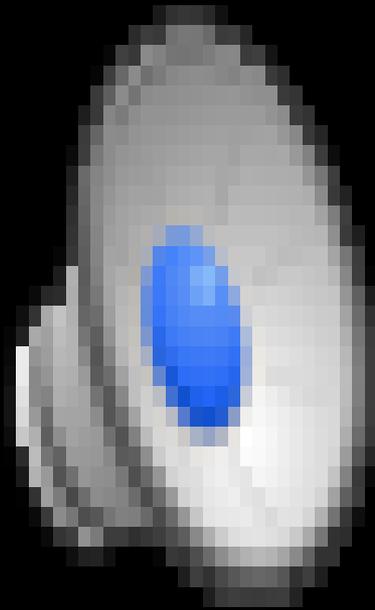
-ESCOLIOSIS PROGRESIVA

-MUERTE SEGUNDA DÉCADA DE VIDA

-TRATAMIENTO CORTICOIDES PROLONGA DEAMBULACIÓN-VIDA

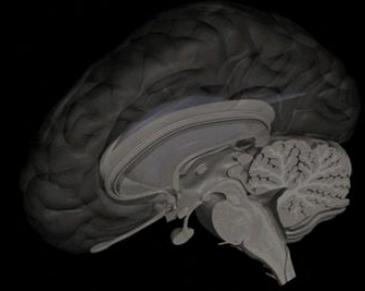
-EN INVESTIGACIÓN TERAPIAS MODIFICACIÓN EXPRESIÓN GEN DISTROFINA





DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE-SIGNO DE GOWERS

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



ALERTA!!!!!!

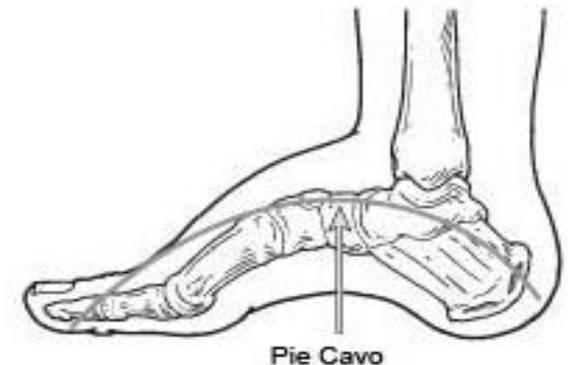
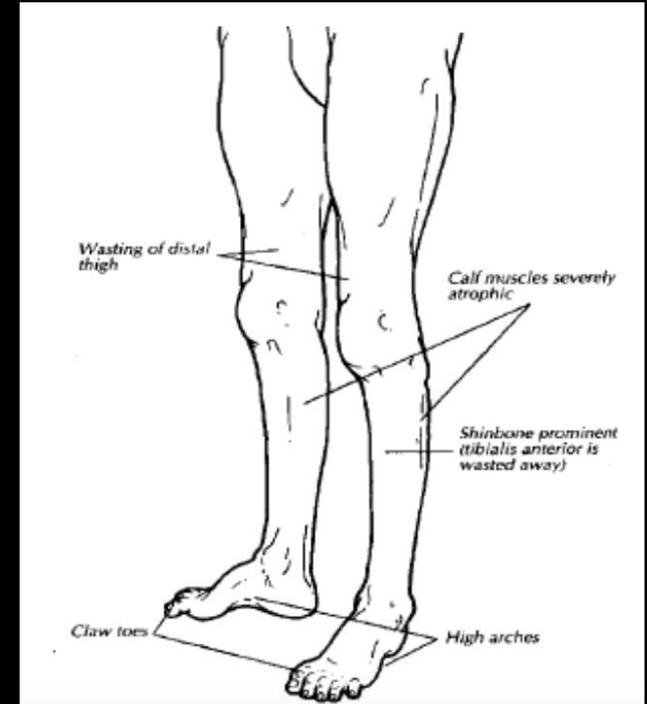
-ANTE TODO PACIENTE CON TRANSAMINASAS ALTAS: TOMAR CK

-HIPERCEKAEMIA: PENSAR EN MIOPATÍA

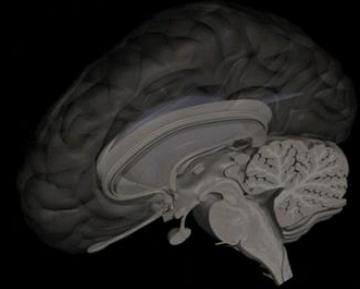
-PENSAR EN MIOPATÍA: REALIZAR CK (AUNQUE UNA CK NORMAL
NO LA DESCARTA)

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

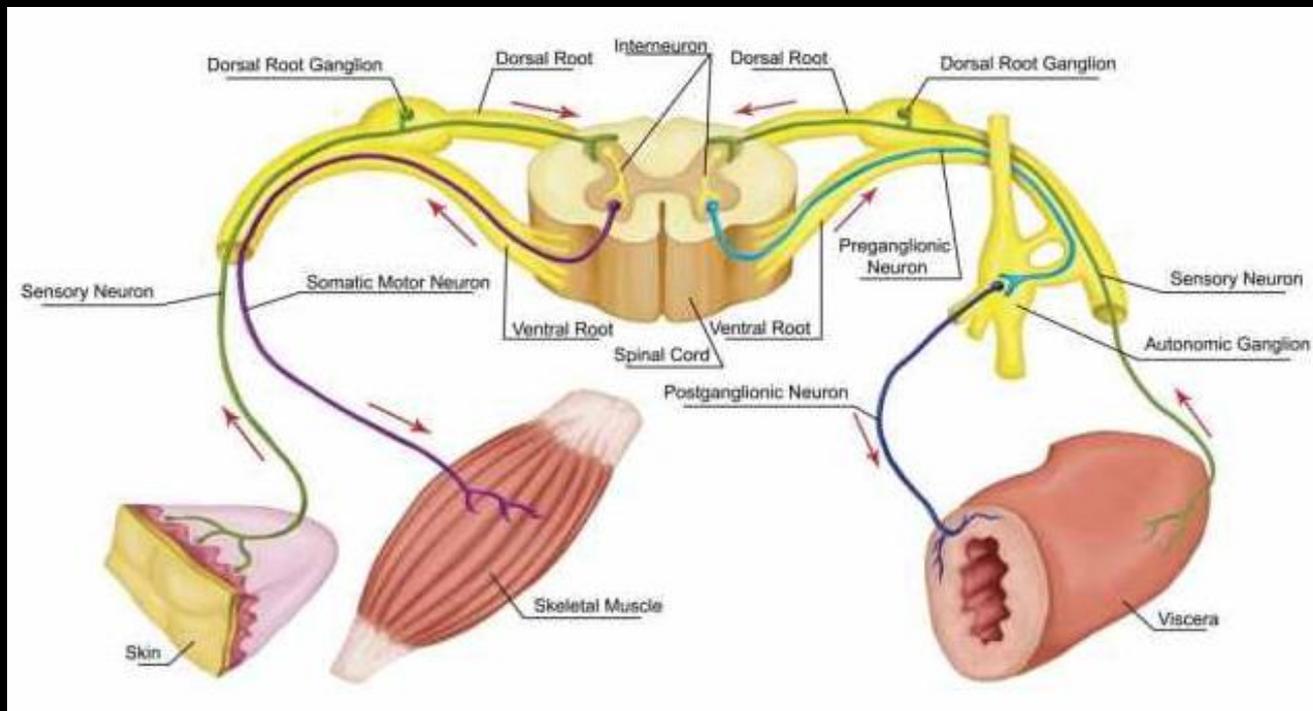


SÍNDROME POLINEUROPÁTICO: CUADROS CLÁSICOS



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

AGUDO: GUILLAIN-BARRÉ
(POLINEUROPATÍA AGUDA INFLAMATORIA DESMIELINIZANTE)





SÍNDROMES MIASTÉNICOS

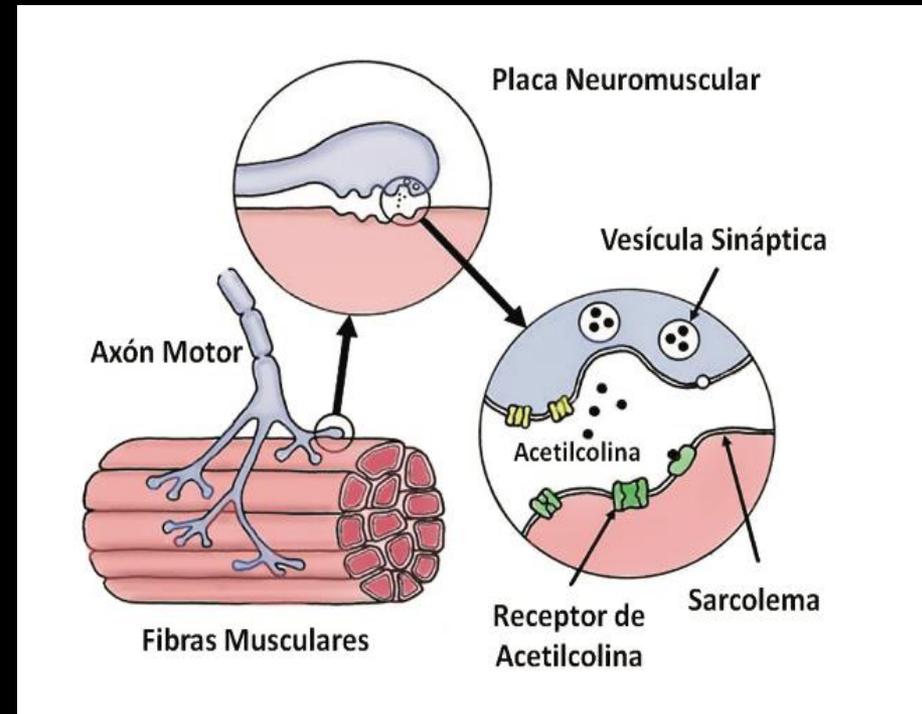
-SELLO CLÍNICO: FATIGABILIDAD

-ETIOLOGÍA AUTOINMUNE,
TOXINAS O GENÉTICA

-COMPROMISO MUSCULAR
GENERALIZADO O FOCAL

-MIASTENIA OCULAR

-MIASTENIA GRAVIS JUVENIL



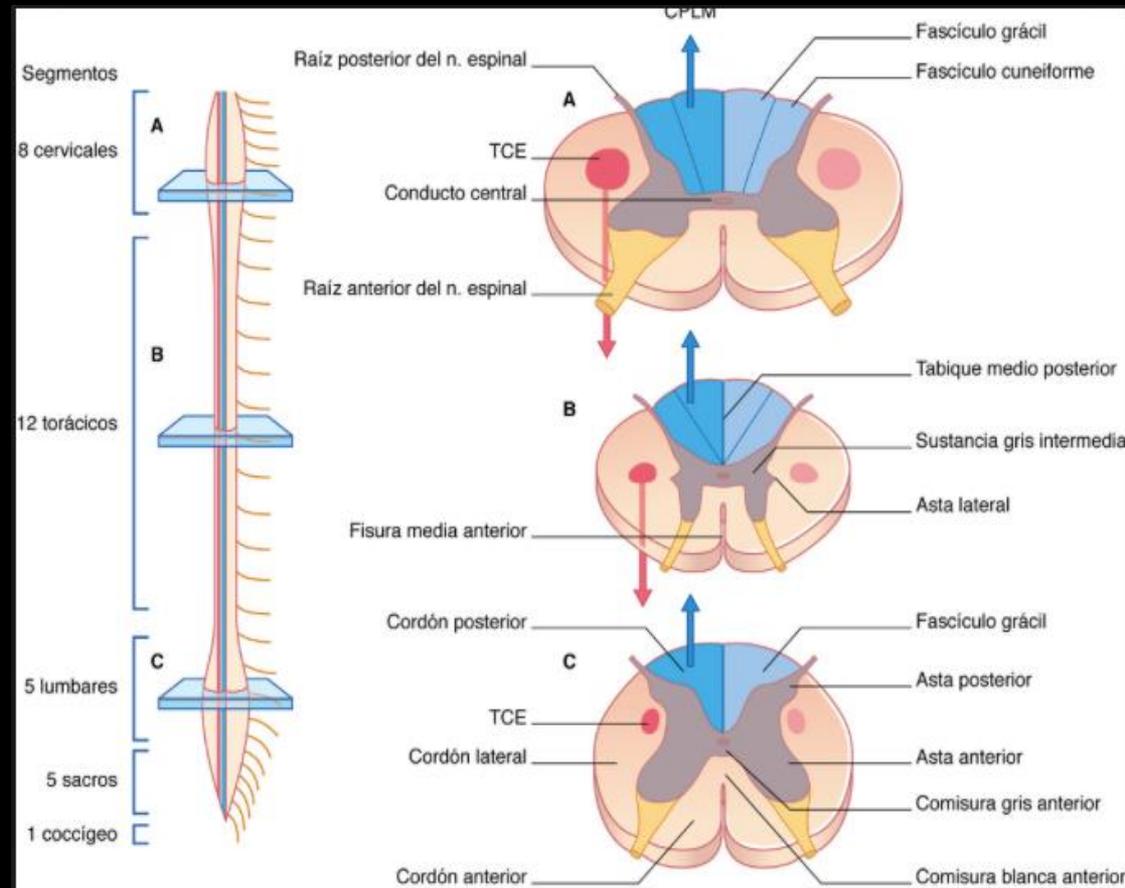
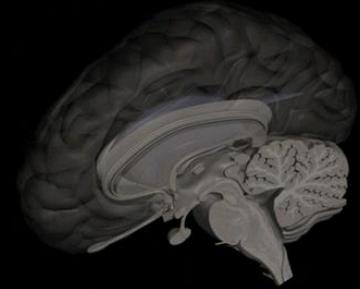
SÍNDROME MEDULAR

-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



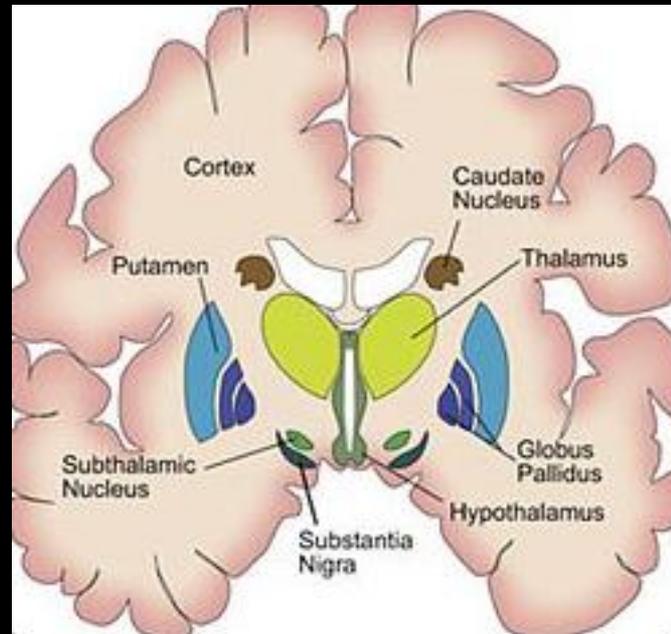
SÍNDROME EXTRAPIRAMIDAL



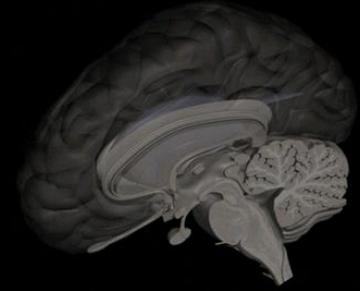
-HABITUALMENTE RELACIONADO A LESIONES DE GANGLIOS BASALES

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

-DIFICULTAD EN REGULACIÓN MOTORA: DISTONÍAS U OTROS MOVIMIENTOS EXTRAPIRAMIDALES

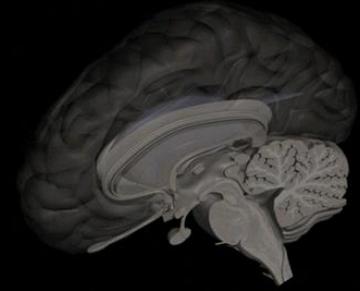


SÍNDROME CEREBELOSO



- 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



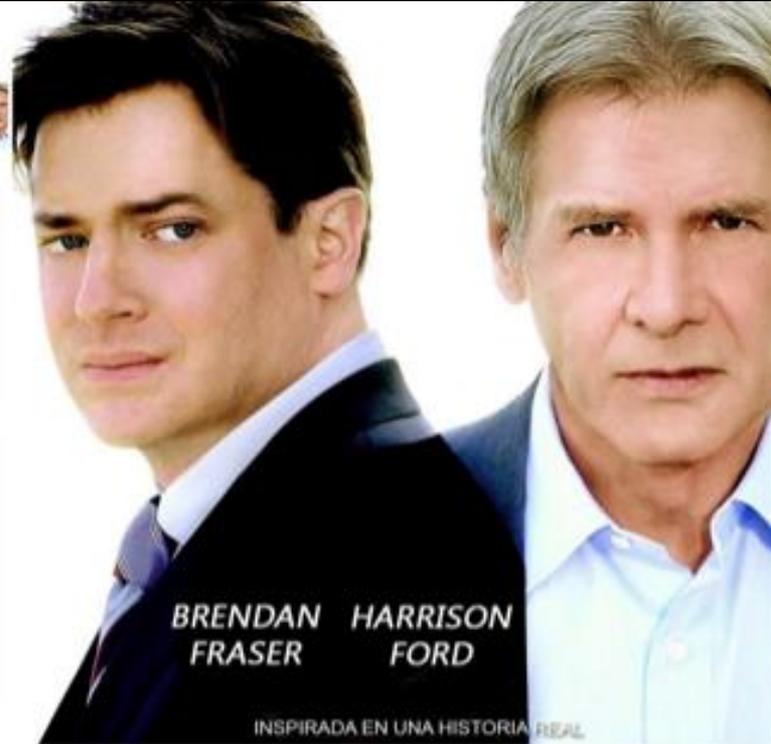
Basada en la verdadera historia de John Crowley, un hombre que desafió la opinión general y arriesgó el futuro de su familia en la búsqueda de una cura para la grave enfermedad que sufrían sus hijos.



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



DECISIONES EXTREMAS



BRENDAN FRASER HARRISON FORD

INSPIRADA EN UNA HISTORIA REAL

DECISIONES EXTREMAS

NO ESPERES UN MILAGRO.
HAZLO.

