DETECCION DE SINTOMAS Y SIGNOS CLINICOS DE SOSPECHA EN ENMS EN AP

Dra.Yasmina Pagnon
ASEM

OBJETIVOS DEL CURSO

- *RECONOCER/DETECTAR* SINTOMAS Y SIGNOS CLINICOS DE SOSPECHA 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
- MIOGLOBINURIA

SINTOMAS SENSITIVOS

- PARESTESIAS
- DISESTESIAS
- HIPERALGESIA
- ALODINIA

- SINTOMAS AUTONOMOS
- VASODILATACION
- VASOCONSTRICCION
- 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

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

CONTRACTURAS

CONTRACCION MUSCULAR INTENSA Y DOLOROSA

EN LA QUE SE PALPA UNA ZONA RIGIDA EN EL MUSCULO

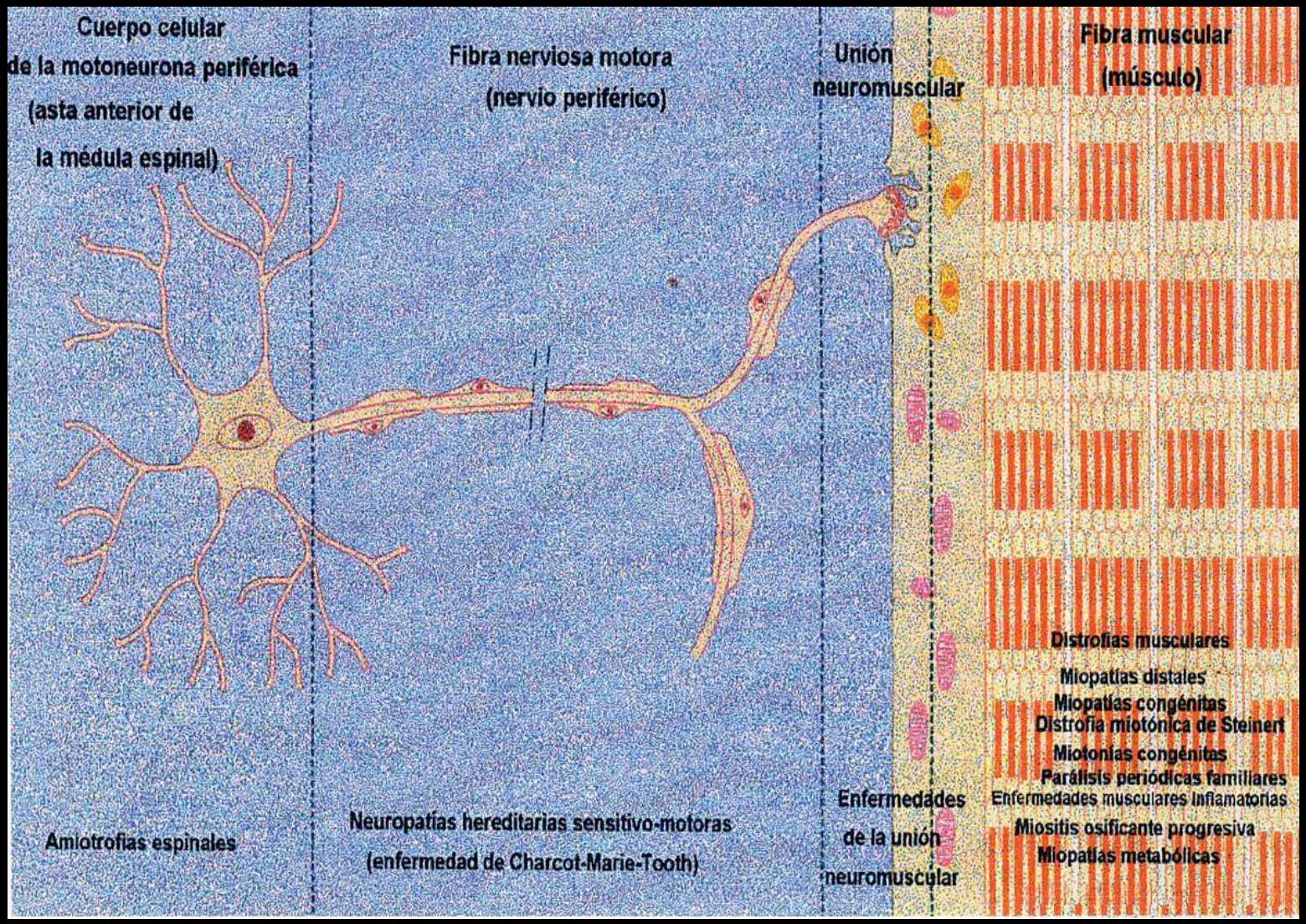
- SE PRODUCE DURANTE LA REALIZACION DE UN ESFUERZO,Y NO EN REPOSO, COMO EN LOS CALAMBRES
- EN EL EMG NO SE DETECTAN.SE PRODUCE POR LIBERACION DEL CALCIO.
- DEFICIT ENERGETICO FIJACION DE ACTINA Y MIOSINA EN CONTRACCION CON ACORTAMIENTO MUSCULAR

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).


Cuerpo celular
de la motoneurona periférica
(asta anterior de
la médula espinal)
Fibra nerviosa motora
(nervio periférico)
Unión
neuromuscular
Fibra muscular
(músculo)
Distrofias musculares
Miopatías distales
Miopatías congénitas
Distrofia miotónica de Steinert
Miotonías congénitas
Parálisis periódicas familiares
Enfermedades musculares inflamatorias
Miositis osificante progresiva
Miopatías metabólicas
Enfermedades
de la unión
neuromuscular
Neuropatías hereditarias sensitivo-motoras
(enfermedad de Charcot-Marie-Tooth)
Amiotrofias espinales

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)
  - TipoIII (enfermedad de Kugelberg- Welander)
  - Tipo IV (atrofia muscular espinal del adulto)

Recién Nacido AME I

- INICIO ANTES DE LOS 6MESES
- HIPOTONIA,
  - de predomino 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

- ATROFIA MUSCULAR:
- DEBILIDAD MUSCULAR SIMETRICA.
- ARREFLEXIA
- NO HAY ALTERACIONES DE LA SENSIBILIDAD.
- ESCOLIOSIS SEVERAS

ENFERMEDADES DEL NERVIO PERIFERICO

NEUROPATIAS HEREDITARIAS SENSITIVO-MOTORAS:

ENFERMEDAD DE CHARCOT- MARIE- TOOTH (CMT):

NEUROPATIAS ADQUIRIDAS:

- Síndrome de Guillain Barre
- Neuropatía Diabética
- Neuropatía Toxica (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 ESTEPAGE
- 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

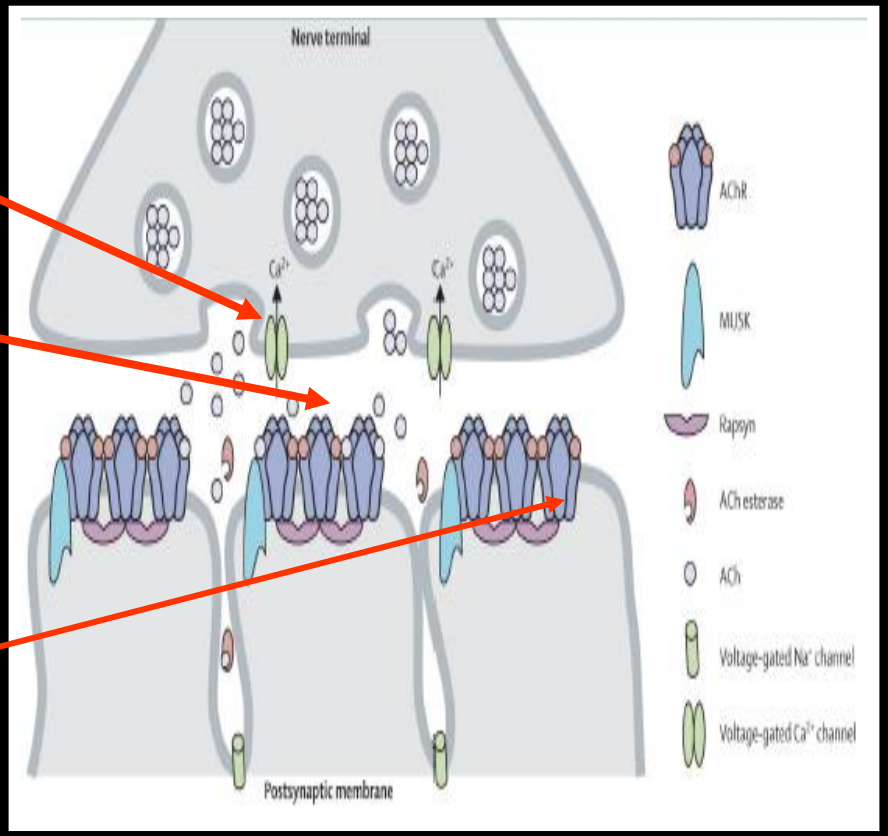
- Síndrome de Eaton Lambert

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.

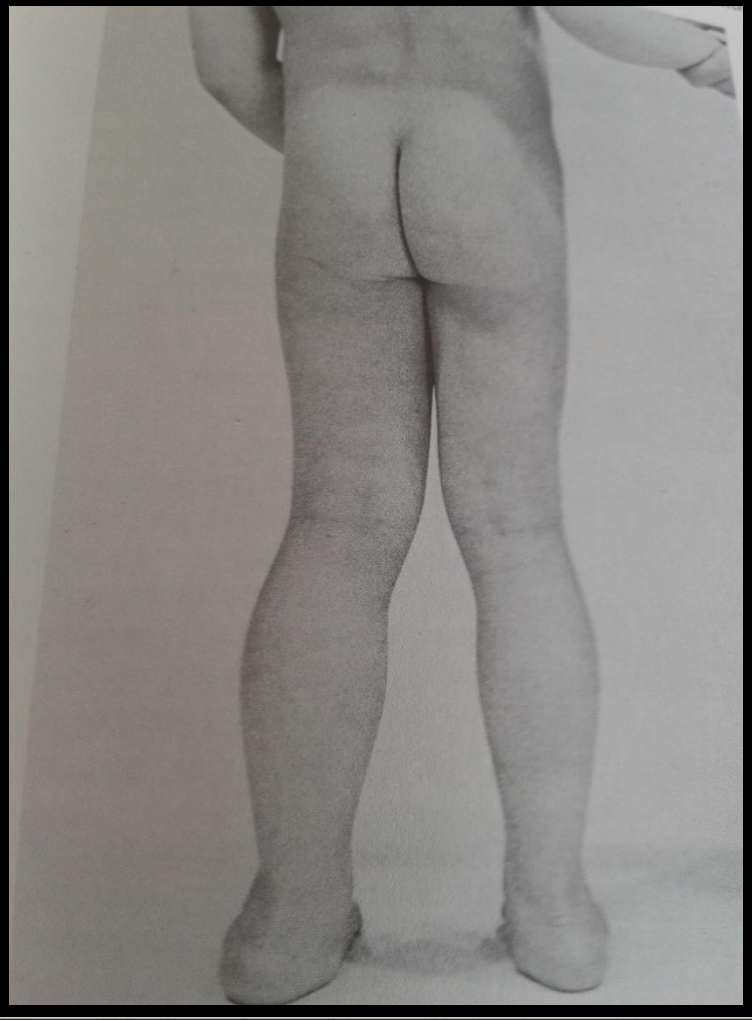
MIOPATIAS

- 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

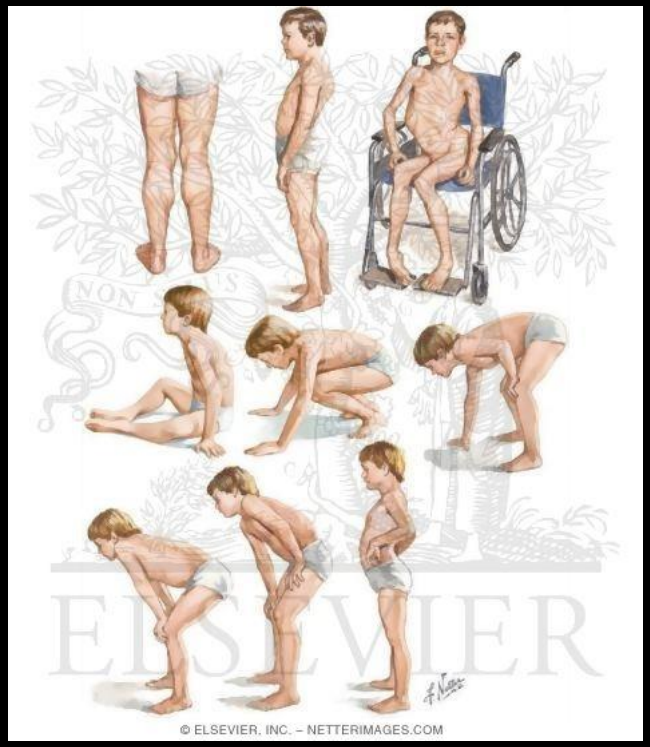
- SON DISTROFIAS MUSCULARES PROGRESIVAS
- SU PRINCIPAL CARACTERISTICA ES LA ANOMALIA EN LA PROTEINA DISTROFINA,
- TRANSMISION LIGADA AL CROMOSOMA X
- LA TRANSMITEN LAS MUJERES Y LA MANIFIESTAN LOS HOMBRES
- NO DAN SINTOMAS HASTA LOS 5-6 años.

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



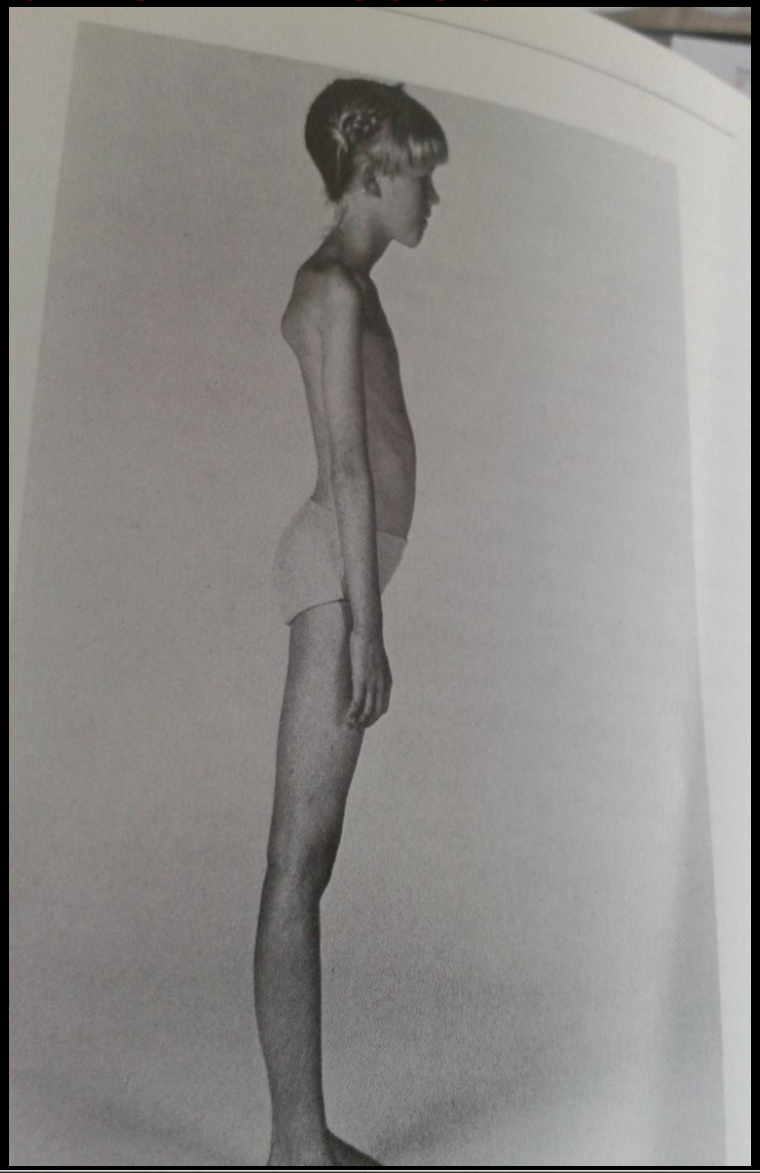
Maniobra de Gowers positiva. Este signo nos indica debilidad muscular de la cintura pélvica

- 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

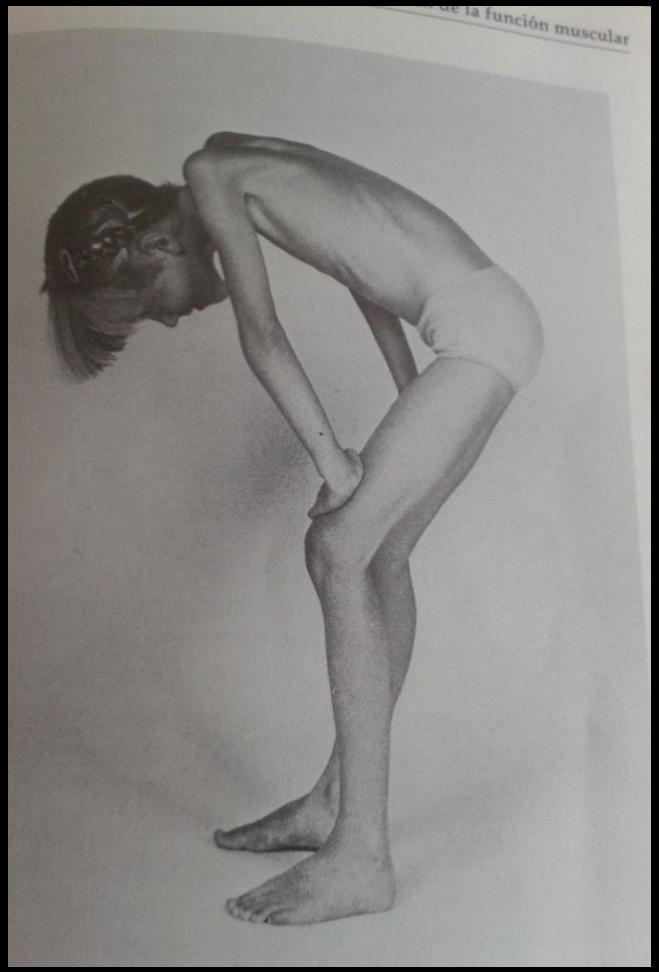
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS



- 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

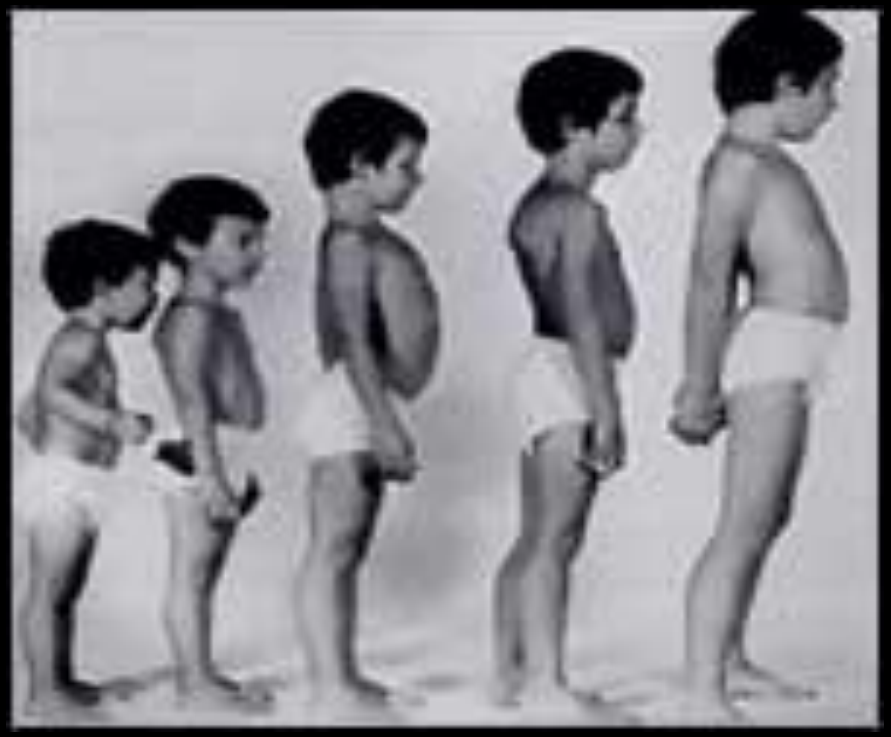
SIGNO DE GOWERS



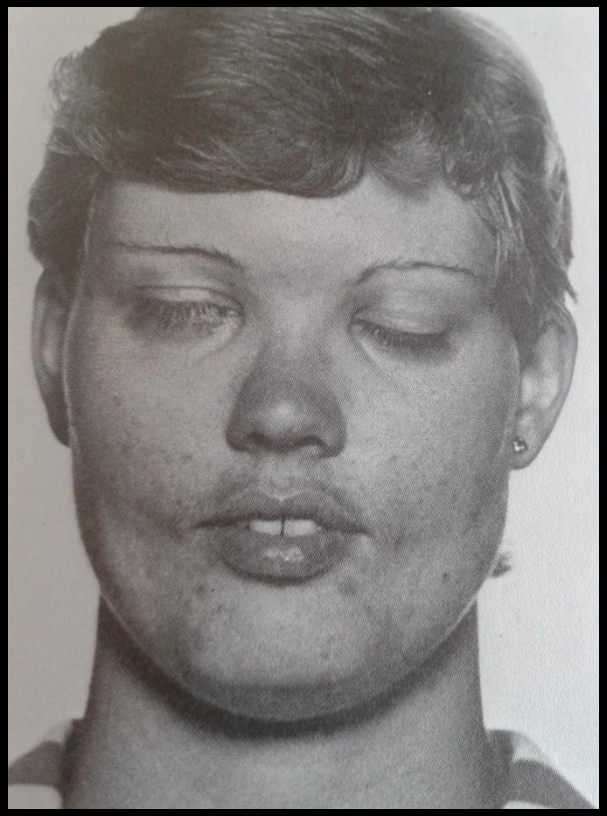
- ESCAPULAS ALADAS
  - PRIMER SIGNO DE DISTROFIA DE CINTURAS

Figura 2

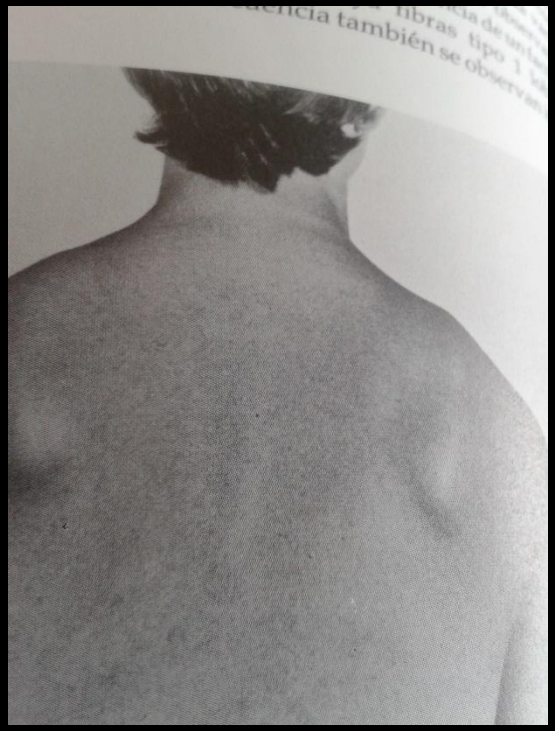
EVOLUCION DE D.CINTURAS



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

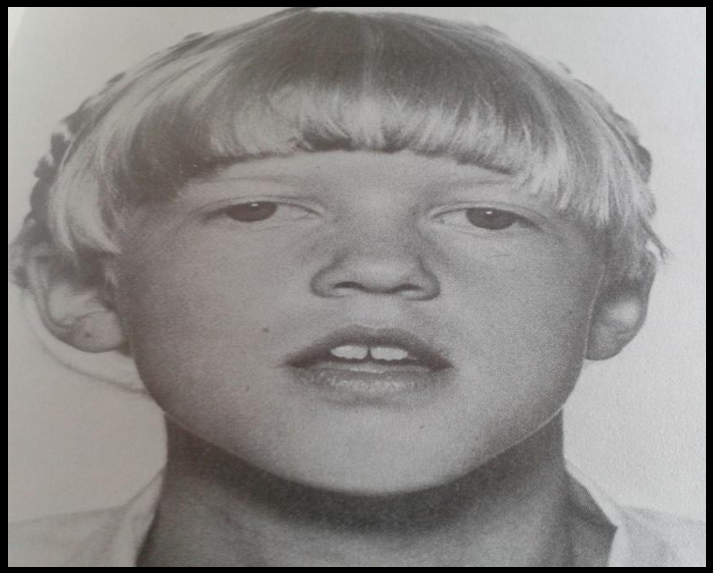
NIÑO

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

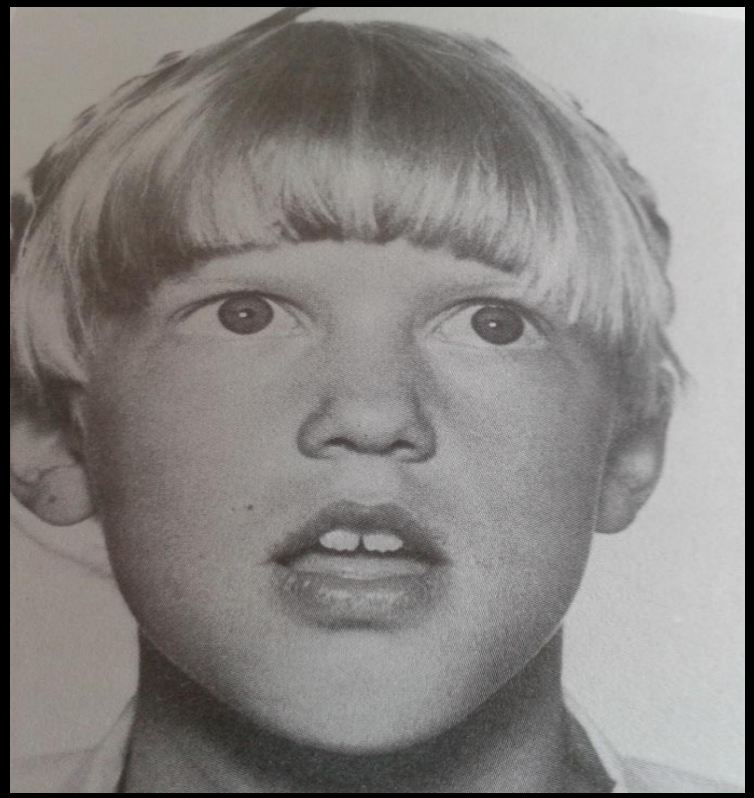
- La enfermedad se inicia generalmente durante la adolescencia o la juventud.



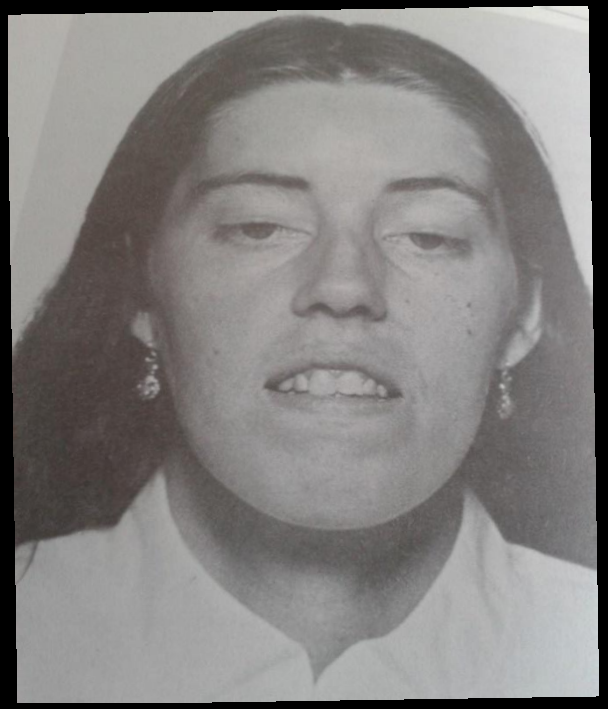
- Se produce fenómeno de anticipación.
  - Algunas formas congenitas muy graves
- Debilidad músculos faciales.
- Falta de expresión facial
- Debilidad Ms bulbares
  Disfagia
- Afectados Ms elevadores de los parpados, los ojos caída de los párpados superiores o ptosis

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

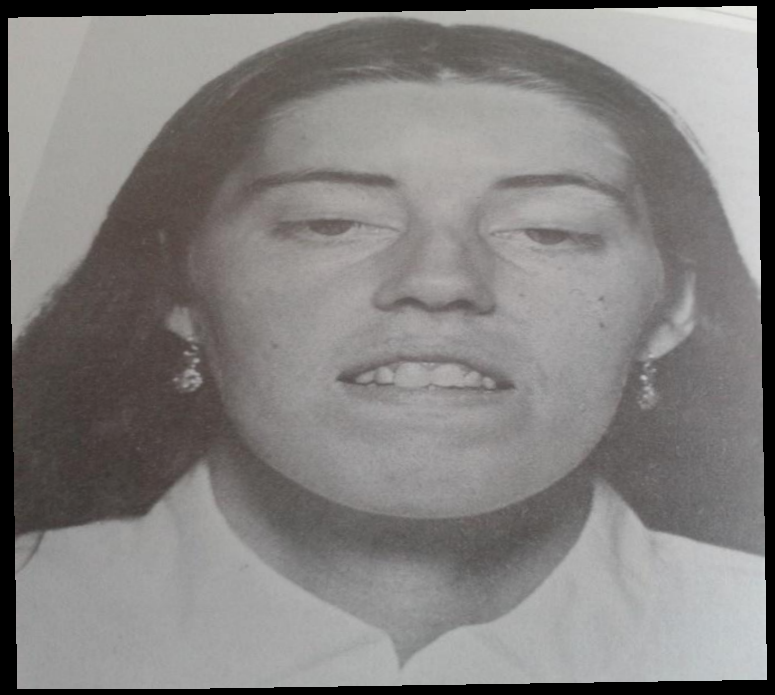


- ATROFIA MS TEMPORALES
- BOCA ABIERTA
- CAIDA LA MANDIBULA,
- ATROFIA MS MASETEROS

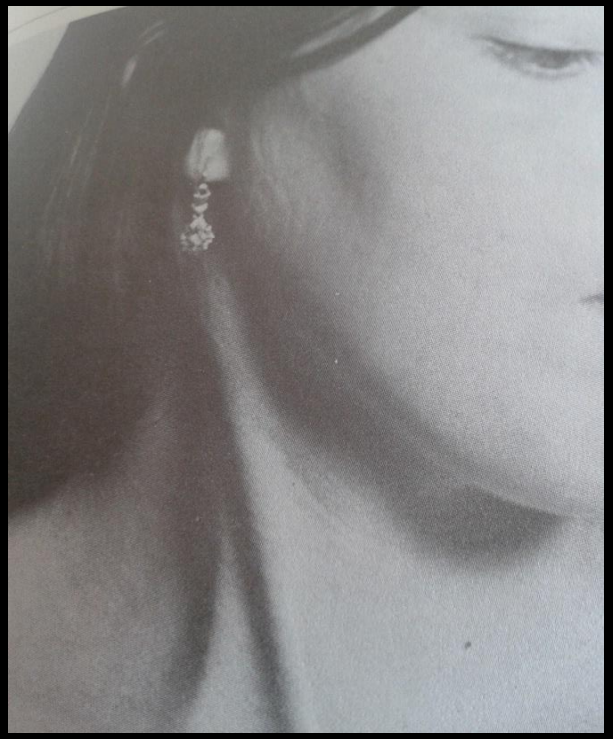
ADULTO

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.

Miopatias congenitas

- Defecto en el desarrollo del musculo
- 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 Clinicas:
  - 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

RESUMEN

- EDAD APARICION DEL SINTOMA PRINCIPAL: LA DEBILIDAD
- PATRON TOPOGRAFICO DE LA DEBILIDAD MS
- TRANSMISION Y PATRONES DE HERENCIA
- DIAGNOSTICO

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

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

TRANSMISION Y PATRONES DE HERENCIA

Transmisión dominante

- La Distrofia muscular Facioescapulohumeral
- La Distrofias musculares de cinturas LGMD1
- La Distrofia muscular de Emery-Dreyfuss
- Miopatias 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 Neuropatias.
- 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