



27 y 28 de marzo de 2014

EVALUACIÓN CLÍNICA DEL PACIENTE CON DEBILIDAD MUSCULAR.

APROXIMACIÓN BASADA EN GRUPOS MUSCULARES AFECTOS

J. Esteban

S. Neuromuscular. U. de ELA

i+12
Instituto de Investigación
Hospital 12 de Octubre

H. U. 12 de Octubre.

er ciberer
CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED
DE ENFERMEDADES RARAS
U. 723

**Hospital Universitario
12 de Octubre**
SaludMadrid
Comunidad de Madrid

Enfermedades debilitantes

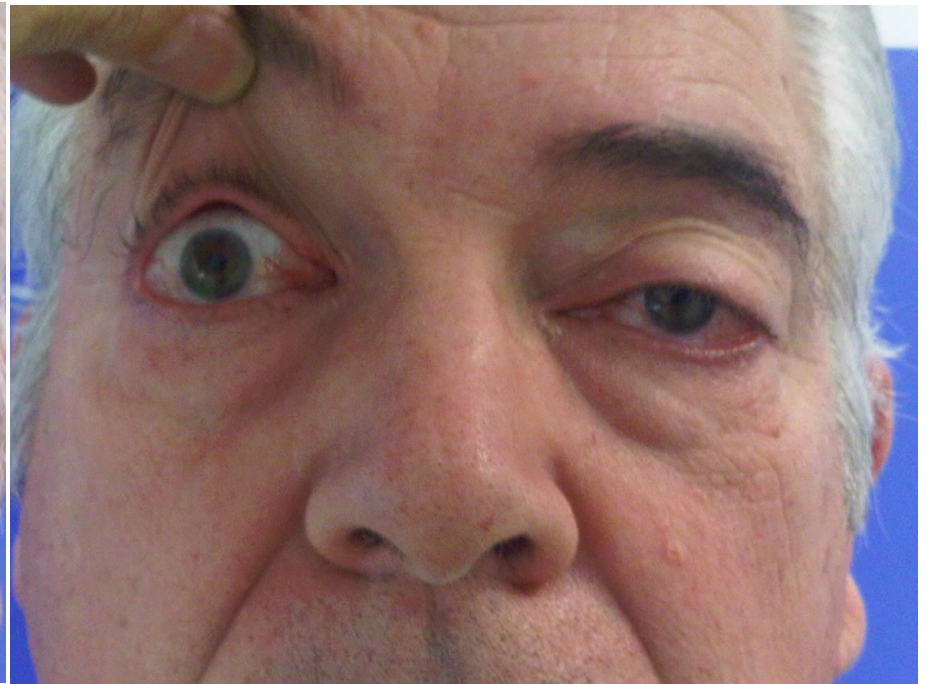
- Edad de inicio
- Forma de progresión
- Patrón de herencia: AD, AR, X-LD, X-LR, Mat
- Niveles de CK
- **Patrones clínicos de afectación**
- Patrones de afectación en imagen (RM)
- Alteraciones histopatológicas
- Alteraciones genéticas

Afectación oculomotora

- U. neuromuscular:
 - MG (incluyendo MG congénita); Botulismo
- Miopatías
 - Oftalmopatía distiroidea
 - Enf. Mitocondrial: KSS, PEO, MNGIE
 - Miopatía congénita: Centronuclear, multicore, IOSCA, Miopatía precoz con oftalmoplegia (MYH2)
 - Miopatías hereditarias: OPMD, OPDM
- Neuropatías
 - Incluyendo CANOMAD (GD1b) y MFS (GQ1b)

Miastenia Gravis.

Signo persiana



Delección Única mtDNA (KSS, PEO)

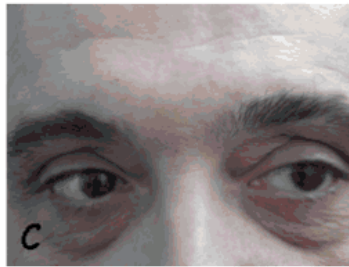


Delección única MtDNA



SANDO

TWINKLE



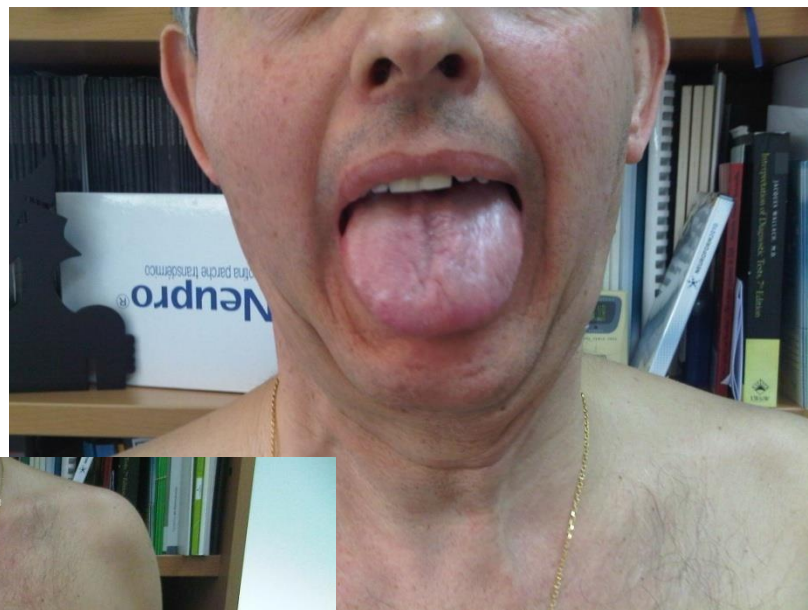
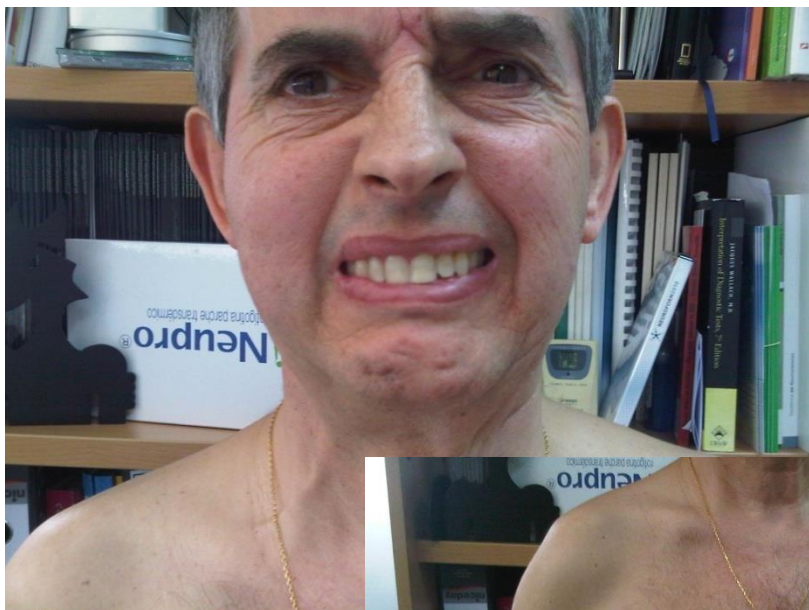
OPMD



bulbar

- MG
- Miopatías:
 - Inflamatorias (PM, IBM),
 - OPMD, Tiroides
- Neurógeno:
 - ELA, SBMA, BVVL/FL,
 - síndrome AAA

SBMA



SBMA vídeo

[Video 1](#)

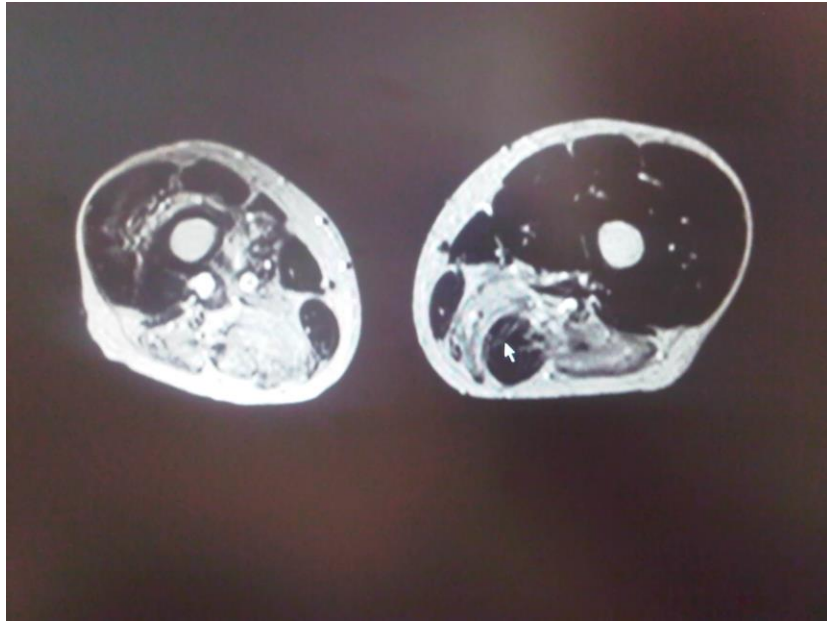
Cuadriceps

- Miopatías hereditarias:
 - Distrofia muscular de Becker (Distrofina)
 - LGMD 1B (LMN), 2B (Dysf), 2H (TRIM32), 2L (ANO5)
 - EMD2 y EMD3 (LMN)
 - HIBM3
- Miopatías inflamatorias:
 - IBM
 - PM con patología mitocondrial
- Neuropatías
 - SMA, Neuropatía femoral, Amiotrofia diabética, Radiculopatía L3-L4, plexopatía lumbo-sacra

IBM



ANO5



Músculos de la corva

- Miopatías hereditarias:
 - HIBM2 (Nonaka)
 - Bethlem (colageno VI)
 - LGMD 2A (Calpaina), 2B (Miyoshi, DYSF), 2C, 2I (FKRP), 2L (ANO5)
 - Distrofia muscular de Becker
- Neuropatías:
 - Radiculopatía sacra
 - Plexopatía lumbosacra.
 - Neuropatía ciática.

Escápula alada

- Distrofias musculares
 - FSHMD
 - LGMD 2A (calpaina), 2E (beta-SG), 2I (FKRP), 2N (POMT2), EMD, Miopatía+paget +demencia (VCP), Desmin



FSH



Beavor.mov

Beevor



VID-20130221-00048.3GP

Calpaina (LGMD2A)



Valosina



FSH. Qx



VID-20140129-00098.3GP



Extensión de dedos

- Miopatía
 - Gowers-Laing (MYH7)
 - MG congénita: síndrome de canal lento
 - Nebulina
 - Miopatía Oculofaringodistal (OPD)
- Neuropatía
 - Radial; NMM

Flexor > Extensión dedos

- IBM

Paraespinales

- No fija:
 - ELA, Camptocormia, MG, Miopatías (LGMD 2B, FSHMD, DM2, RYR, Portadoras Distrofinas), Metabólicas (Pompe, Deficiencia de carnitina, mitocondrial), inflamatoria (PM, IBM)

Cabeza caída

- Precoz
 - MG (ACHR y MuSK)
 - Miopatía inflamatoria braquio-cervical
 - ELA
 - Miopatía cervical posterior
 - HipoKalemia (intoxicación por regaliz)
- Tardío
 - FSHMD
 - SMA 5q
 - BVVL y Fazio-Londe
- Raro: Pompe, deficiencia Carnitina, Miopatía desmina, IBM&Paget&FTD, PROMM, IBM, CIDP

Flexión codo > extensión codo

- Neurógeno:
 - ELA, NMM, N. Musculocutáneo, plexo braquial superior, radiculopatía C6
- Miógeno:
 - Pompe
 - FSH
 - LGMD 2B (Dysf)
 - 2L (ANO5)
 - Rotura

Dysferlina



Contracturas precoces

- Distrofia muscular Congénita
 - Fukuyama, Deficiencia Merosina, Ullrich
- Distrofias:
 - Distrofinopatías (tobillos), LGMD 2A (espalda), EMD (codos),
- Espina rígida
 - SEPN1, LGMDA, EMD, Ullrich, MG congénita.





Hiperkeratosis pilari



Miopatía distal

- Welander (manos) (TIA1)
- Forma fina de Udd (tibial ant) (TTN)
- Laing (MYH7)
- HIBM1 (desmin) distal y cuádriceps
- Nonaka (HIBM2) (GNE)
- MMD1 (dysf)
- MMD3 (ANO5)

ANO5



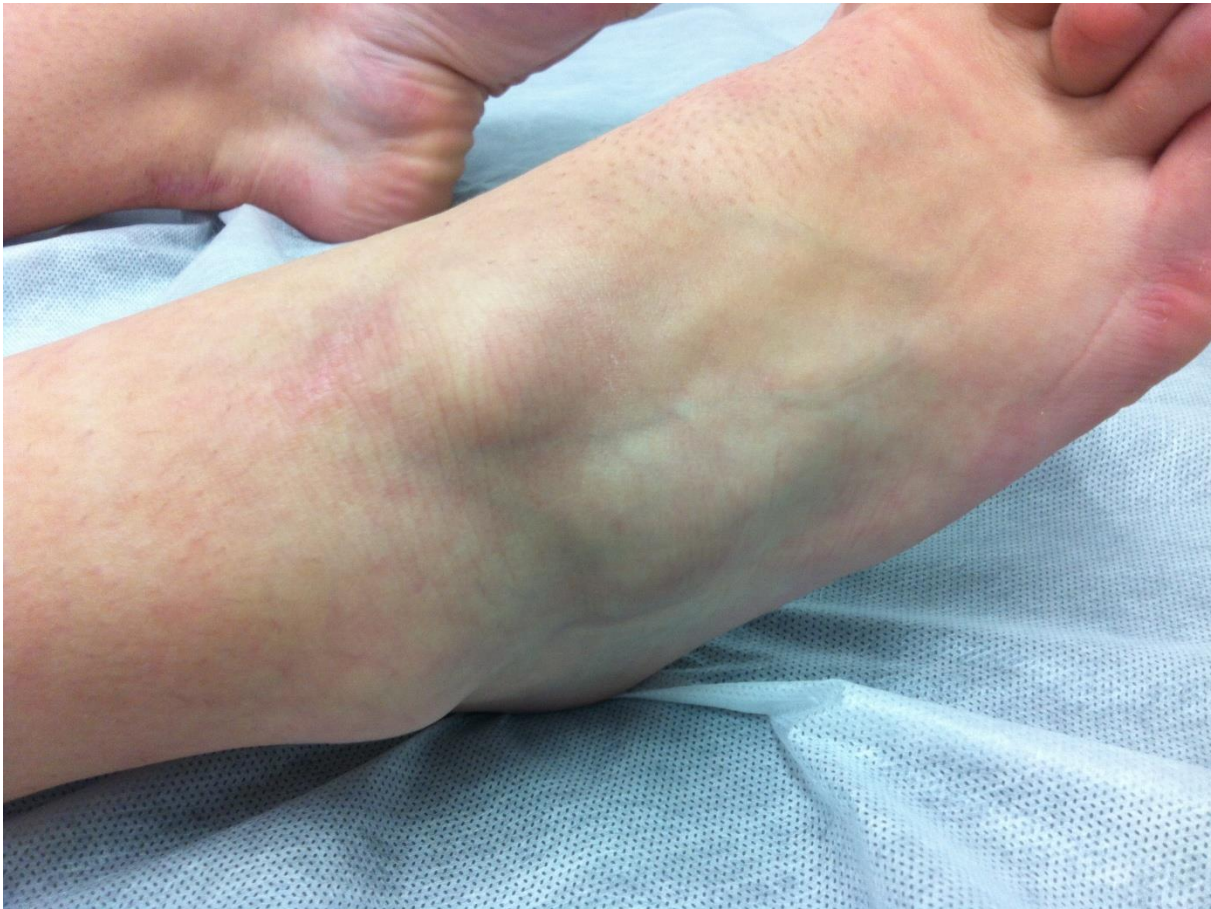
Miyoshi

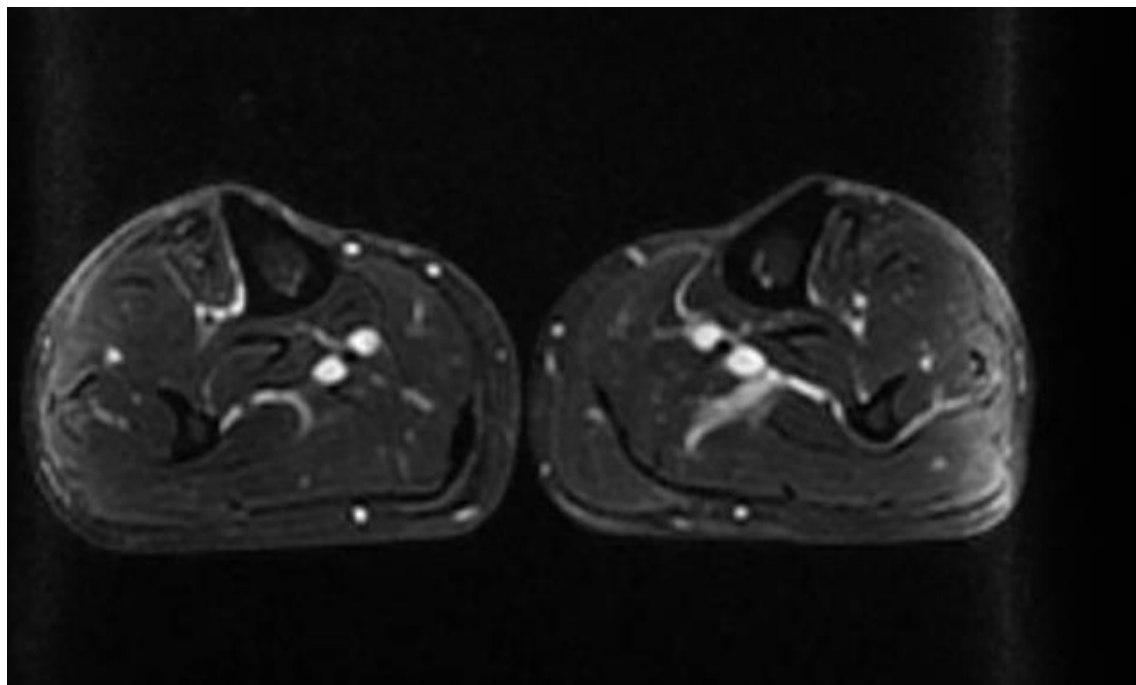
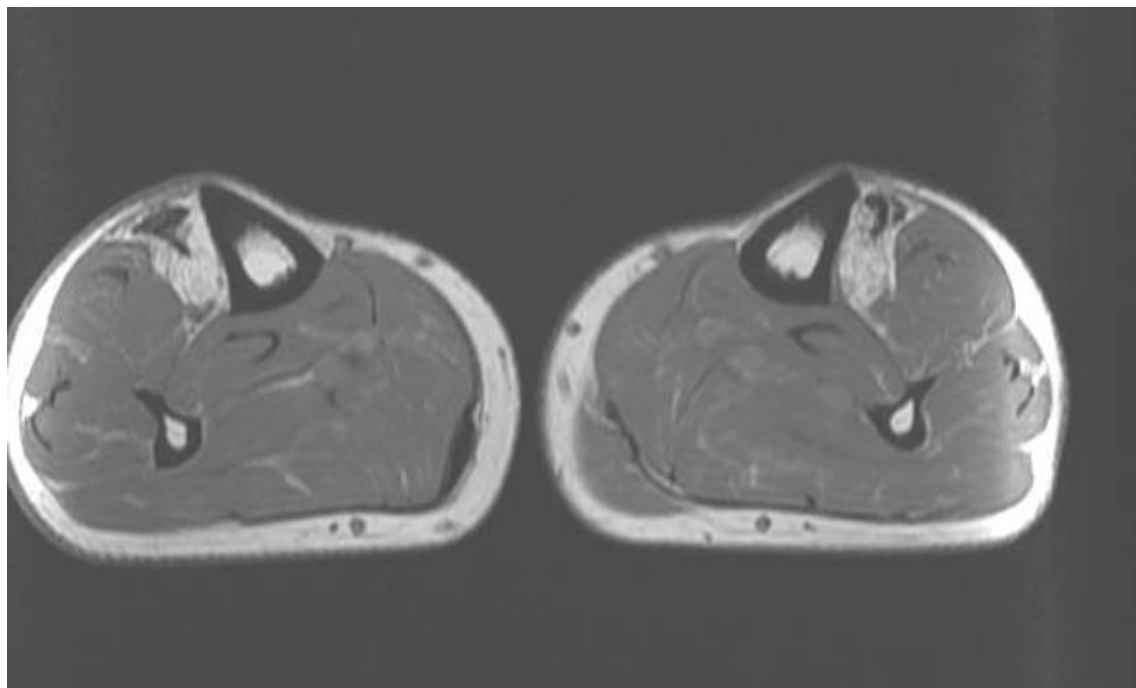


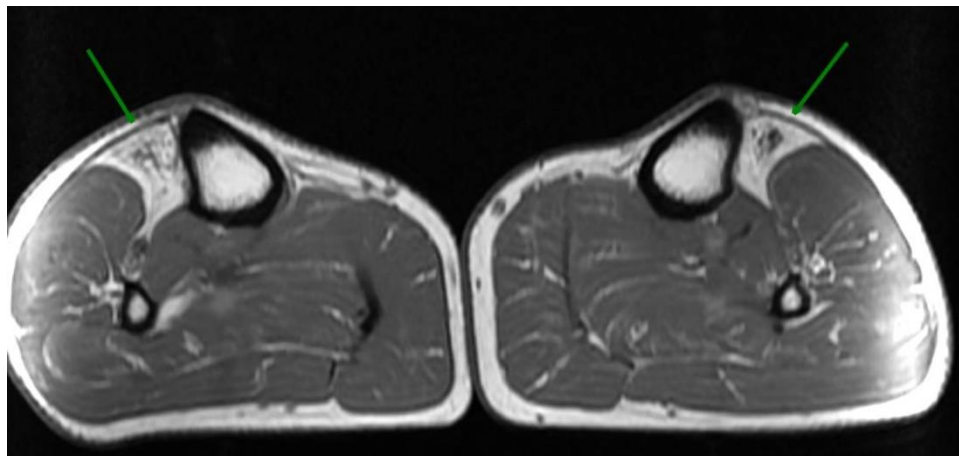
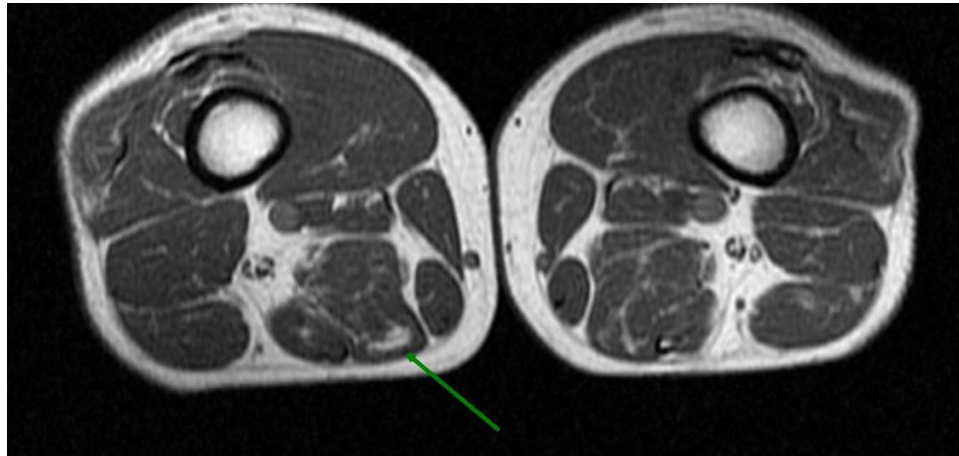
LAINING



LAINING







Video 1

Video 2

