

# Sistema nervioso periférico

**Dra. M° Raquel Lipchak M. – Neuróloga infantil**  
**OFICINA DE GRADUADOS, DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA - FACULTAD DE**  
**MEDICINA Y BIOCENCIAS**  
**UNIVERSIDAD SAN SEBASTIAN, SEDE PUERTO MONTT**

## 1. Generalidades

- 1.1. SNP se inicia con el soma de la 2da motoneurona, en el asta anterior medular
- 1.2. Incluye además la raíz nerviosa, nervio, unión neuromuscular y músculo
- 1.3. Semiología

|                    | Debilidad     | Atrofia | ROT                    | C. sensitivo | Contracturas |
|--------------------|---------------|---------|------------------------|--------------|--------------|
| <b>Motoneurona</b> | Proximal      | +++     | Ausentes               | NO           | Tardías      |
| <b>Raíces</b>      | Radicular     | +++     | Radicular              | Dermatomas   | NO           |
| <b>Nervio</b>      | Distal        | +++     | Disminuidos a distal   | Distal       | Tardías      |
| <b>UNM</b>         | Fatigabilidad | NO      | N                      | NO           | NO           |
| <b>Musculo</b>     | Proximal      | ++      | Disminuidos a proximal | NO           | Precoces     |

## 2. Afectación de Motoneurona

### 2.1.1. Hereditaria = Atrofia muscular espinal

- 2.1.1.1. Clínica: Debilidad, hipotonía, arreflexia, fasciculaciones, poliminimioclonus, contracturas, escoliosis, trastornos respiratorios, CI normal
- 2.1.1.2. Clasificación según mejor hito motor alcanzado o según genética (esta última está reemplazando a la primera)
- 2.1.1.3. Ck total normal o elevación discreta
- 2.1.1.4. Dg: Test genético = Deleción de exones 7 o 7 y 8 del gen SMN1
- 2.1.1.5. Tratamiento: mantener estado nutricional, prevenir deformidades, promover deambulacion o bipedestacion, consejo genético, función respiratoria (riesgo de hipoventilación nocturna)

### 2.2. Adquirida

#### 2.2.1. Poliomielitis

- 2.2.1.1. Latencia 7-21 días
- 2.2.1.2. Formas asintomáticas, abortiva, no parálitica, parálitica (< 1%)

#### 2.2.2. Esclerosis lateral amiotrófica

## 3. Afectación de nervio

### 3.1. Polineuropatía hereditaria sensitivo-motora o Charcot Marie Toth

#### 3.1.1. Clínica

- 3.1.1.1. Debilidad y atrofas distales, progresivas, con piernas en botella de champagne invertida.
- 3.1.1.2. A nivel de manos se puede observar dificultad en la manipulacion fina por atrofia de musculatura intrínseca de la mano.
- 3.1.1.3. La forma más frecuente se inicia en la primera década, con trastorno de la marcha, contracturas, debilidad distal, pie cavo, dedos en martillo, marcha en stepage. Afecta sensibilidad vibratoria y posicional
- 3.1.1.4.

### 3.2. Adquirida = Guillan Barre

- 3.2.1. Fisiopatología: Los Ac antigangliósidos (liposacáridos de superficie de los microorganismos) dañan los nervios en un patrón que dependerá de si el

blanco de la respuesta inmune está en la mielina o en el axón, de si los nervios afectados son sensitivos, motores o autonómicos, o de si el blanco son todos los nervios periféricos o sólo un patrón regional particular

3.2.2. Dg: Disociación albúmino/citológica >a partir de la 1era semana, con peak a las 4-6 semanas

3.2.3. Frente a ROT vivos, babinski, edema de papila o compromiso de esfínter descartar otros cuadros

3.2.4. Mortalidad 5-15%

3.2.5. Dg diferencial: ADEM, meningoencefalitis, lesión medular, mielitis transversa, afectación de raíces (compresión, infección, tumoral), polineuropatía del paciente crítico, neuropatías (CIDP, drogas o tóxicas, vasculitis, metabólica), polio, botulismo, miastenia, miositis, parálisis periódica, miopatía metabólica

3.3. Neuropatías asociadas a trastornos metabólicos o neurodegenerativos: Ataxia Friedreich, Ataxia telangiectasia, Enfermedades mitocondriales, Tirosinemia, Enfermedad de Fabry, Enfermedad de Farber, Síndrome de Cockayne, Leucodistrofia metacromática, Refsum, Déficit de merosina, Niemann-Pick

#### 4. Afectación de unión neuromuscular

4.1. Síndromes miasténicos congénitos

4.2. Miastenia Gravis

4.2.1. 53% debuta con miastenia ocular y la generalización suele darse en los primeros 6 meses. También pueden debutar con debilidad de cuello (20%), bulbar (16%), y generalizada (9%)

4.2.2. Los síntomas oculares son fatigabilidad con ptosis uni o bilateral y diplopia con conservación de RFM, alteración de la posición primaria y/o limitación de movimientos, pudiendo haber compromiso de agudeza visual

4.2.3. La generalizada puede partir como ocular, bulbar o debilidad de EE. Se afecta principalmente flexores de cuello, faciales, extensores de muñeca y síntomas bulbares. Se puede asociar a dolor

4.2.4. Se asocian otras enfermedades autoinmunes como alteración tiroidea

4.3. Botulismo: intoxicación por toxina de Clostridium botulinum. Entre 1-4 mes de vida hay constipación, succión y llanto débil, y luego parálisis flácida arrefléctica con compromiso bulbar (midriasis, ptosis, hipomimia). Peak de debilidad en 1-2 semanas y se mantiene por 2-3. Tratamiento de soporte.

#### 5. Afectación del músculo

5.1. Genéticas

5.1.1. Distrofia muscular de Duchenne

5.1.1.1. 50% retraso en la marcha, debilidad proximal, progresiva, con pérdida de la marcha a los 13 años

5.1.1.2. Pseudohipertrofia de pantorrillas, vasto lateral, glúteos, infraespinoso y deltoides. ROT patelares ausentes con aquilianos conservados. Hiperlordosis, escoliosis y contracturas

5.1.1.3. Dilatación gástrica aguda o retardo en vaciamiento

5.1.1.4. TDAH, TEA, tr lenguaje, Déficit cognitivo (50%), TOD, TOC, TGD

5.1.1.5. Precoz compromiso cardiaco, SAOS

5.1.1.6. Fallecen a los 20 años por I. respiratoria o infección; 20% por causa cardiaca

5.1.1.7. Ck muy elevada, GOT, GPT, LDH elevadas también, de origen muscular

- 5.1.2. Distrofias de cintura: Algunas arritmias y/o miocardiopatía, otras hiperkalemia insuficiencia respiratoria
- 5.1.3. Facio-escápulo-humeral: riesgo de hipertermia maligna, arritmias infrecuentes pero graves
- 5.1.4. Emery Dreyfus: miocardiopatía frecuente, Bloqueo AV, espina rígida
- 5.1.5. Distrofias musculares congénitas: puede haber trastorno de succión-deglución, compromiso ventilatorio, trastornos oculares o de SNC
- 5.1.6. Miotonía congénita: afectación de músculo liso, encopresis, SNC, endocrino (diabetes), cataratas, hipoacusia, hueso, piel, respiratorio, inmune y hematopoyético. Riesgo de Hipertermia maligna
- 5.1.7. Miopatías congénitas: Todas tienen compromiso cardiaco y esquelético. El compromiso cardiaco puede ser estructural (cardiomiopatía o valvular), alteración en la conducción o estados protrombóticos. Algunas con insuficiencia respiratoria, riesgo de hipertermia maligna, trastorno de deglución por compromiso bulbar

## 5.2. Hereditarias

- 5.2.1. Dermatomiositis
- 5.2.2. Polimiositis
- 5.2.3. Tóxicos y Fármacos
- 5.2.4. Endocrinopatías

## 6. Orientación según síntomas

- Hipoacusia en neuropatías hereditarias, miopatía mitocondrial, refsum
- Cardio: distrofinopatías, Emery dreifuss, steinert, miopatías metabólicas, mitocondriales, laminopatías, miopatías congénitas
- Oftalmo: distrofia muscular congénita, distrofia miotónica
- Miotonía: miotonía congénita, paramiotonia, parálisis periódicas, steinert
- Diabetes: distrofia miotónica de Steinert y mitocondriales
- Mialgias: mitocondriales, inflamatorias, miositis infecciosa, fármacos, hipotiroidismo, mialgia ligada a X con calambres, Sd de mialgia y eosinofilia
- Contracturas: paramiotonia congénita, rippling, nemalínica, desproporción de fibras, defectos de enzimas glicogenación, miopatía por hipotiroidismo
- Mioglobinuria: ejercicio extenuante, infección bacteriana o viral, OH, sd neuroléptico maligno, golpe de calor, trastornos metabólicos severos (como fiebre prolongada), miopatías inflamatorias, sarcoglicanopatías, glicogenosis, trastornos lipídicos, hipertermia maligna