

# II JORNADA CIENTÍFICA

Miércoles, 11 de diciembre de 2019



*Miopatías:  
papel de la Neurofisiología en el  
diagnóstico*

*Benedicta Catalán Bernardos*



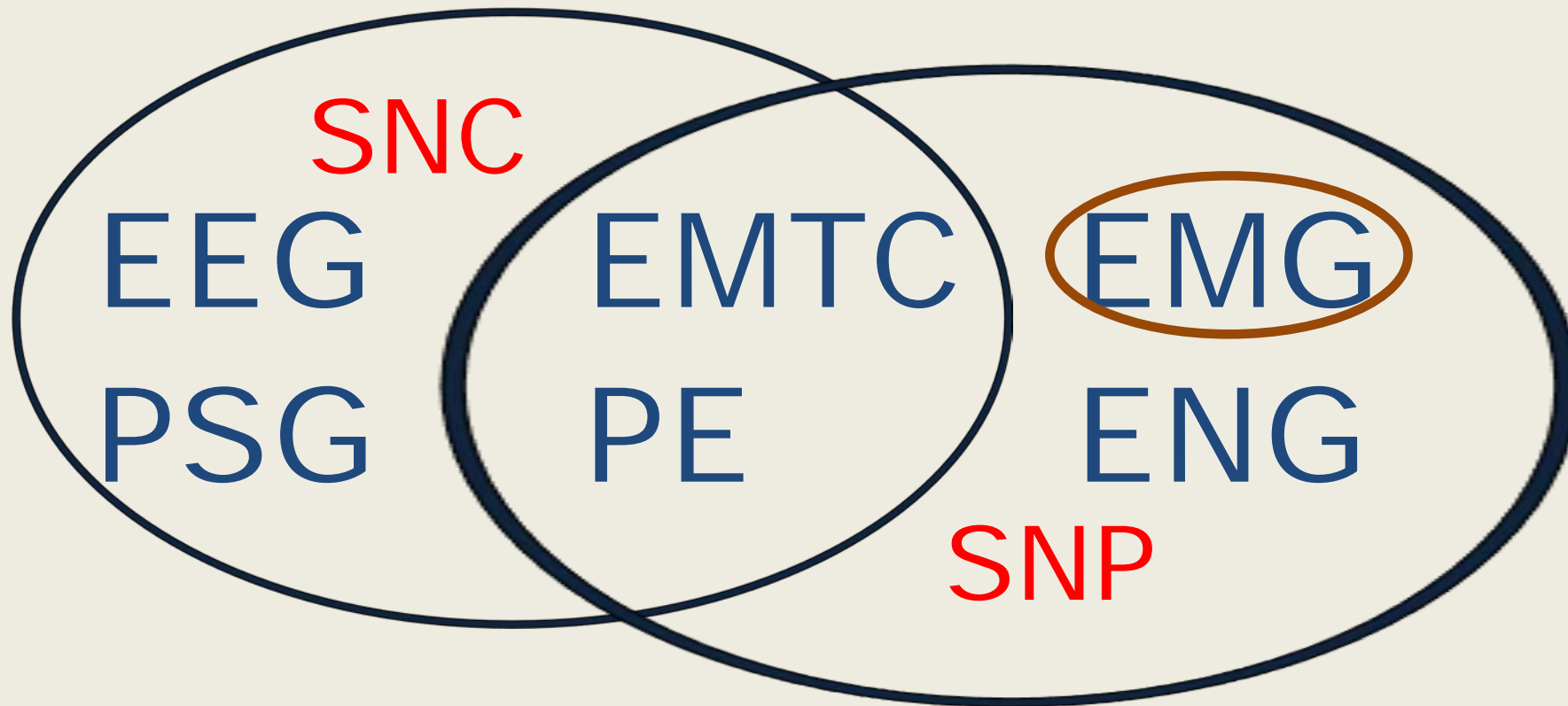
# *Miopatías: papel de la Neurofisiología en el diagnóstico*

*Benedicta Catalán Bernardos*

*Médico Especialista en Neurofisiología Clínica*

*Hospital Clínico Universitario Valladolid*

# Neurofisiología Clínica:



# EXPLORACIONES NEUROFISIOLÓGICAS

## EXPLORACIONES NFC

- Señales específicas
- Reproducibles
- Cuantificables

# Miopatías: Neurofisiología

## ■ NEUROFISIOLOGÍA

### CLÍNICA:

- Electroneurografía ENG
- Electromiografía EMG
- Potenciales evocados PE
- Pruebas funcionales
  - Detectar lesiones mínimas/ocultas
  - Graduar lesiones
  - Valorar pronóstico/evolución
  - Orientar tratamiento
- Técnicas diagnósticas
- Registro de actividad eléctrica:
  - Espontánea
  - Provocada
- Exploración dinámica
  - Dirigida por la clínica y la sospecha

# Miopatías: Neurofisiología

Tabla 1: Enfermedades mitocondriales definidas y genes asociados.

Síndromes mitocondriales	Síntomas clínicos	Genes implicados
AID	Sordera neurosensorial no sindrómica inducida por aminoglucósidos.	MTRNR1
LHON	Neuropatía óptica hereditaria de Leber.	MTND1, MTND4, MTND6
MELAS	Encefalopatía mitocondrial, acidosis láctica y episodios "stroke-like".	MTTL1, MTND1, MTND5, MTCO3
MERRF	Epilepsia mioclónica con fibras rojo rasgadas.	MTTK
Miopatía TK2	<u>Miopatía</u> precoz progresiva, hiperlactacidemia y RRF.	TK2
MLASA	<u>Miopatía</u> , anemia sideroblástica y acidosis láctica.	PUS1, YARS2
NARP	Neuropatía, ataxia, retinitis pigmentaria.	MTATP6
Neuropatía óptica tipo 1	Atrofia óptica autosómica dominante tipo 1	OPA1
Síndrome de Kearns-Sayre	Inicio antes de los 20 años: CPEO, retinitis pigmentaria y uno de los 3 siguientes: síndrome cerebeloso, bloqueo cardíaco o hiperproteínoorraquia.	Delecciones/duplicaciones ADNmt
Síndrome de Alpers	Encefalopatía, epilepsia resistente asociada a hepatopatía.	POLG, C20ORF72
Síndrome de Barth	Miocardopatía y neutropenia	TAZ
Síndrome de Leigh	Encefalopatía regresiva con lesiones cerebrales bilaterales simétricas de necrosis con astrocitosis y proliferación vascular en núcleos grises y tronco cerebral.	ADNmt: MTATP6, MTATP8, MTND5, MTTL1, MTTW ADNn: varios
Síndrome de MNGIE	<u>Mioneuropatía</u> gastrointestinal y encefalopatía (leucodistrofia)	TYMP, POLG
Síndrome de Pearson	Anemia macrocítica refractaria, neutropenia y trombocitopenia (médula ósea: vacuolización de precursores, hemosiderosis y sideroblastos) y disfunción pancreática exocrina.	Delecciones ADNmt
Síndrome de Sengers	Miocardopatía, <u>miopatía</u> y cataratas	AGK

# Miopatías: Neurofisiología

Tabla 1. Clasificación de las glucogenosis

Tipo	Déficit enzimático	Tejido afecto
<b>Hígado</b>		
0	Glucógeno-sintetasa	Hígado
Ia Von Gierke	Glucosa-6-fosfatasa	Hígado, riñón
Ib	Glucosa-6-fosfatasa traslocasa	Hígado, riñón, leucocitos
III, Cori, Forbes	Enzima desramificante	Hígado, <u>músculo</u>
IV, Anderson	Enzima ramificante	Hígado
VI, Hers	Fosforilasa hepática	Hígado
IX	Fosforilasa-b-quinasa	Hígado y/o <u>músculo</u>
<b>Músculo</b>		
Ob	Glucógeno-sintetasa muscular	Músculo
II, Pompe	Lisosomal. $\alpha$ -glucosidasa	Generalizada, en los lisosomas
IIb PseudoPompe, Danon	Proteína de membrana lisosomal 2	Corazón, músculo
V, McArdle	Miofosforilasa	Músculo
VII, Tauri	Fosfofructoquinasa y variantes	Músculo, glóbulos rojos
-	Fosfogliceratoquinasa	Músculo, glóbulos rojos, SNC
X	Fosfoglicerato mutasa	Músculo
XI	Láctico deshidrogenasa	Músculo
XII	Aldolasa A	Músculo
XIII	$\beta$ -enolasa	Músculo
XIV	Fosfoglucomutasa 1	Músculo
XV	Glucogenina-1	Músculo
Lafora	No conocido	En todos los órganos

# Miopatías: Neurofisiología

Las enfermedades neuromusculares, y las Miopatías por tanto, no afectan a la calidad de los dientes.

Sin embargo, sus consecuencias sobre la motricidad, los músculos de la cara, y el desarrollo mandibular aumentan el riesgo de caries.

Pueden modificar también la morfología de la mandíbula.

Todo esto provoca trastornos en las funciones bucales.



# Miopatías: Neurofisiología

En las Miopatías aumenta el riesgo de caries:

- el acceso a la boca para cepillarse los dientes es más difícil
- algunas provocan un reflujo Gastroesofágico/ácido importante que debilita lentamente el esmalte de los dientes;
- los movimientos de la lengua, labios y mejillas, cuando hablamos, que contribuyen a limpiar la superficie externa e interna de los dientes, están disminuidos.

# Miopatías: Neurofisiología

Las congénitas alteran el crecimiento de la mandíbula, los movimientos de succión y masticación, que dependen de los músculos de la cara (masticadores, maseteros o temporales), favorecen el desarrollo de los huesos de la mandíbula (maxilar y mandíbula) y de la articulación témporo-mandibular. Su debilidad temprana reduce esta estimulación natural durante la primera infancia.

# Miopatías: Neurofisiología

La mandíbula (maxilar inferior) queda más pequeña y tiene menos movilidad, la limitada apertura de la mandíbula provoca la rigidez de la articulación y se anquilosa.

# Miopatías: Neurofisiología

## HALLAZGOS ELECTROMIOGRÁFICOS MIOPATÍA:

Permite confirmar la existencia de miopatía, aunque un EMG normal no la excluye, y seleccionar una localización para biopsia.

Los hallazgos típicos son:

- Actividad de inserción aumentada sin actividad espontánea de enervación salvo que haya irritación de la membrana.
- Aumento del reclutamiento, patrón interferencial desde el principio del esfuerzo.
- PUMs de morfología polifásica, de corta duración y baja amplitud.

# Miopatías: Neurofisiología

## HALLAZGOS ELECTROMIOGRÁFICOS MIOSITIS:

Reflejan el aumento de la irritabilidad de la membrana de las células musculares estriadas:

- Actividad de inserción aumentada e incremento de la actividad espontánea.
- Potenciales de unidad motora (PUM) polifásicos de baja amplitud y de corta duración, con activación voluntaria.
- Descargas espontáneas de alta frecuencia, bizarras, de inicio y suspensión súbitas.

Hay que tener en cuenta que casi el 10% de los pacientes con miositis documentada por biopsia tienen un EMG normal.

# Miopatías: Neurofisiología

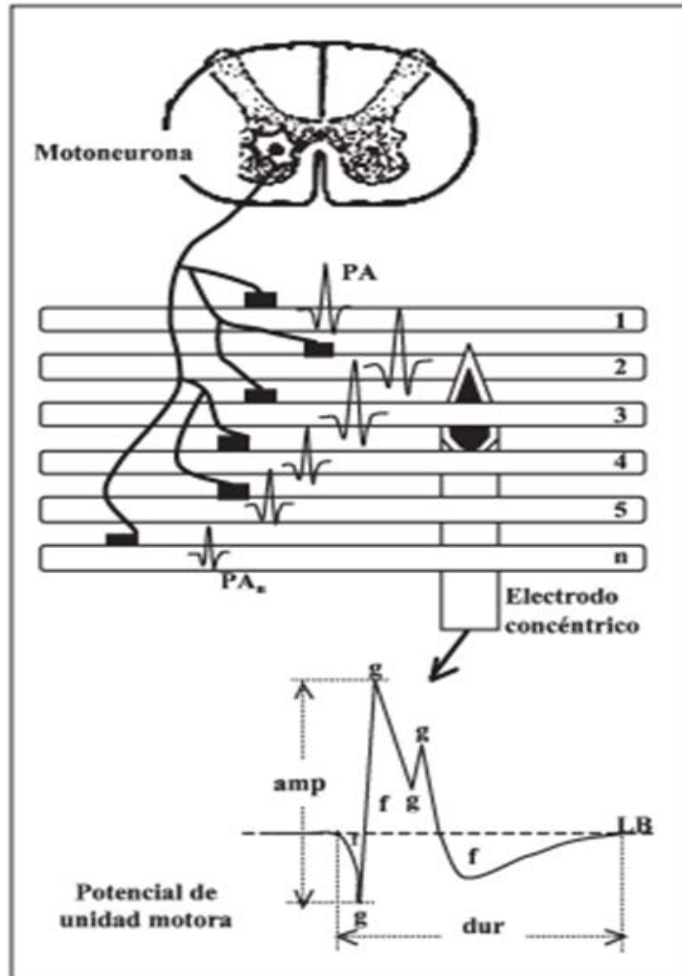


Figura 1. Representación esquemática de una unidad motora con n fibras musculares. La suma de los potenciales de acción (PA) de cada fibra muscular (PA<sub>1</sub>, PA<sub>2</sub>, ..., PA<sub>n</sub>) captados por el electrodo concéntrico da lugar al potencial de unidad motora (PAUM). Se indican los principales parámetros que se miden sobre la forma de onda del PAUM: amp=amplitud; dur=duración; f=fase; g=giro o nan. LB=línea de base.

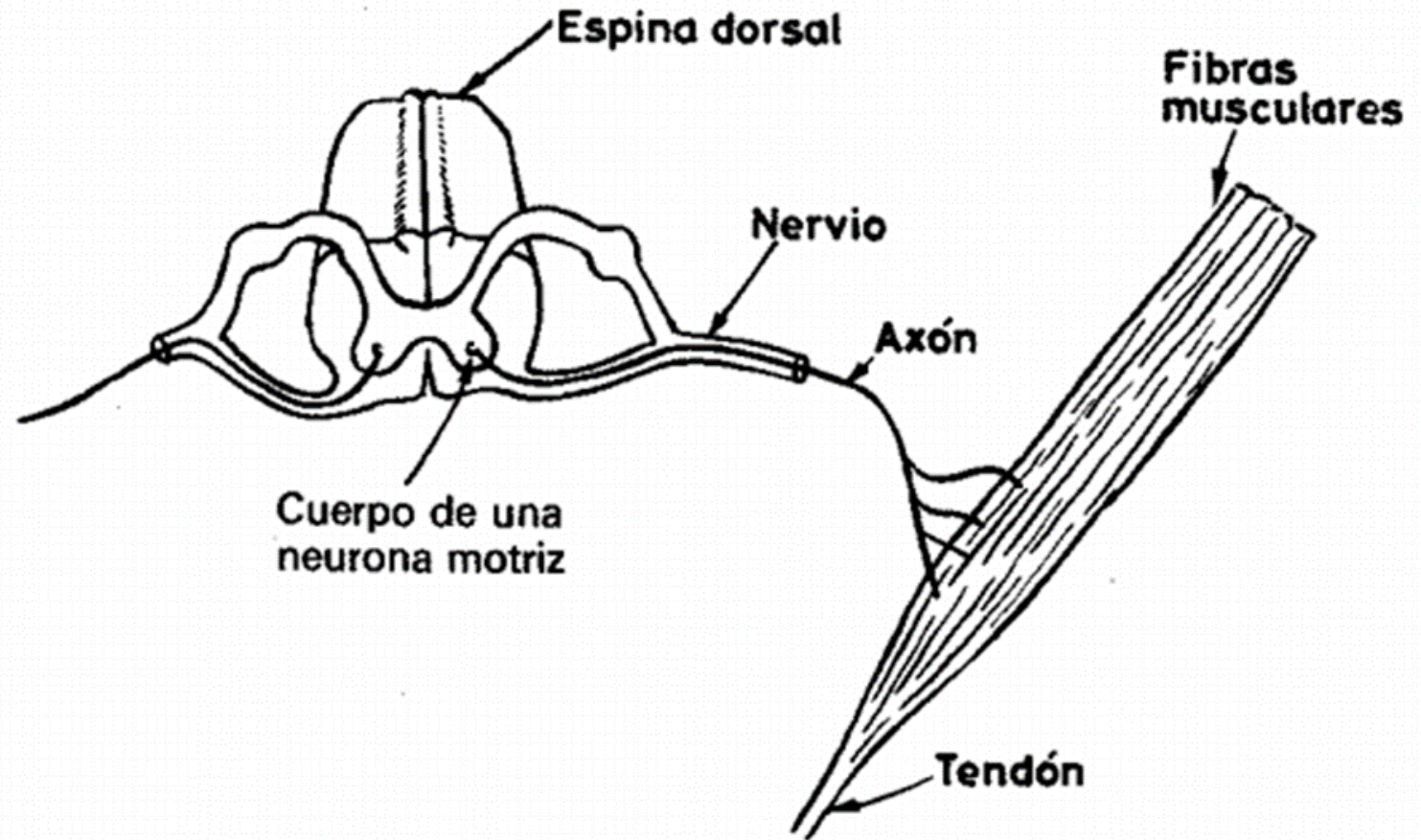


Figura 1.- Diagrama de una unidad motora.

# Miopatías: Neurofisiología

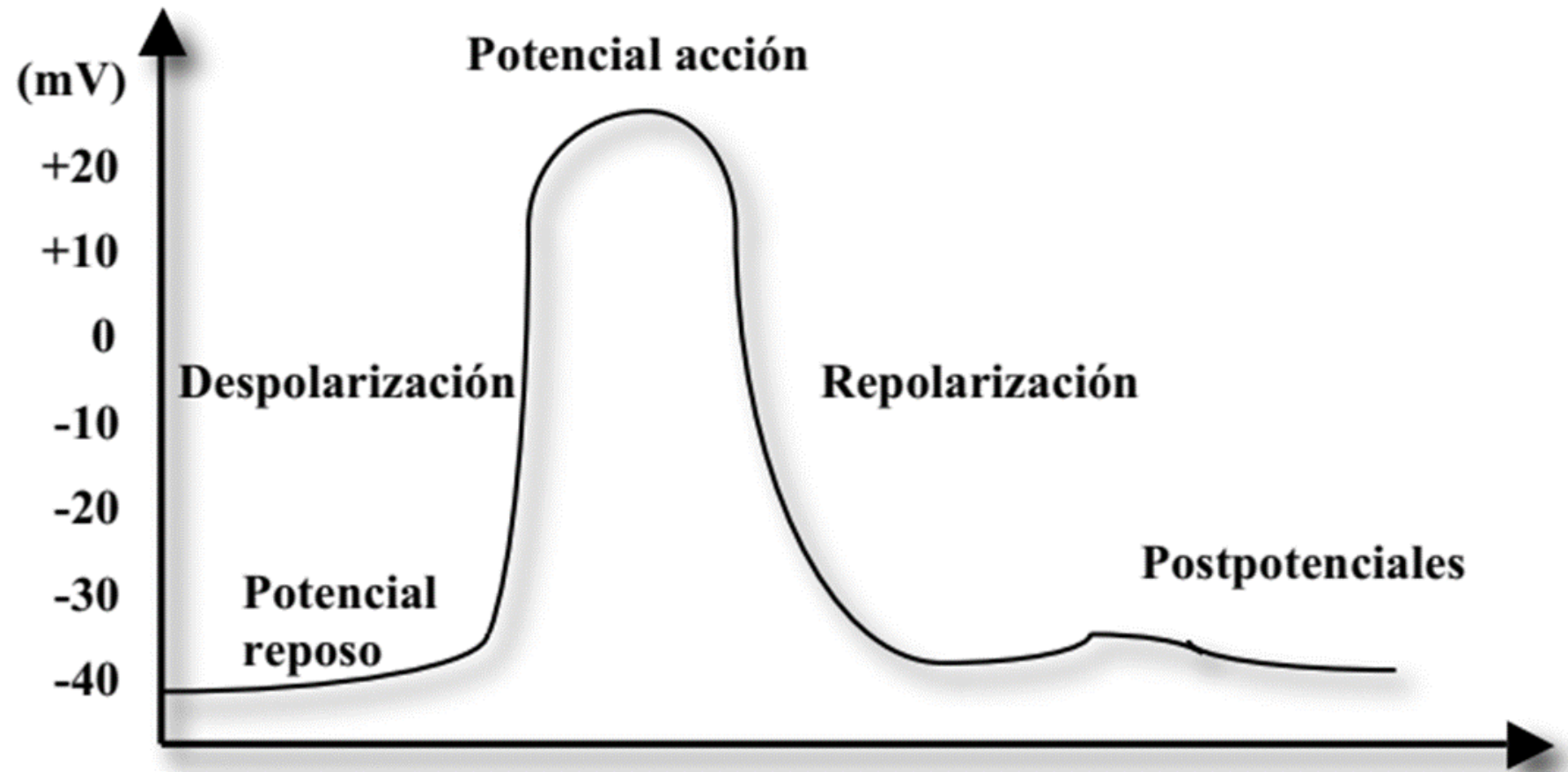


Figura 2.1. Potencial de acción.

# Miopatías: Neurofisiología

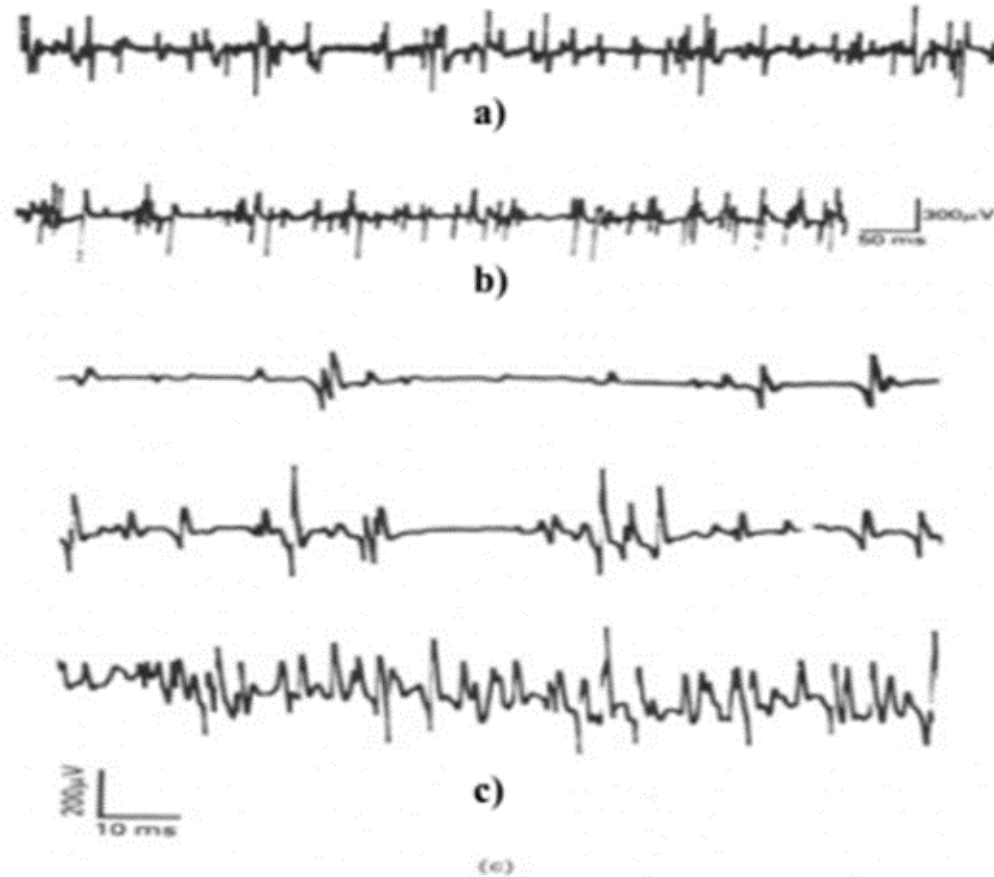


Figura 2.22. a) MUAP de un sujeto normal; b) MUAP polifásicos patológicos; c) MUAP al incrementar el nivel de contracción muscular. (*"Introducción a la Bioingeniería". Marcombo*)



# Miopatías: Neurofisiología

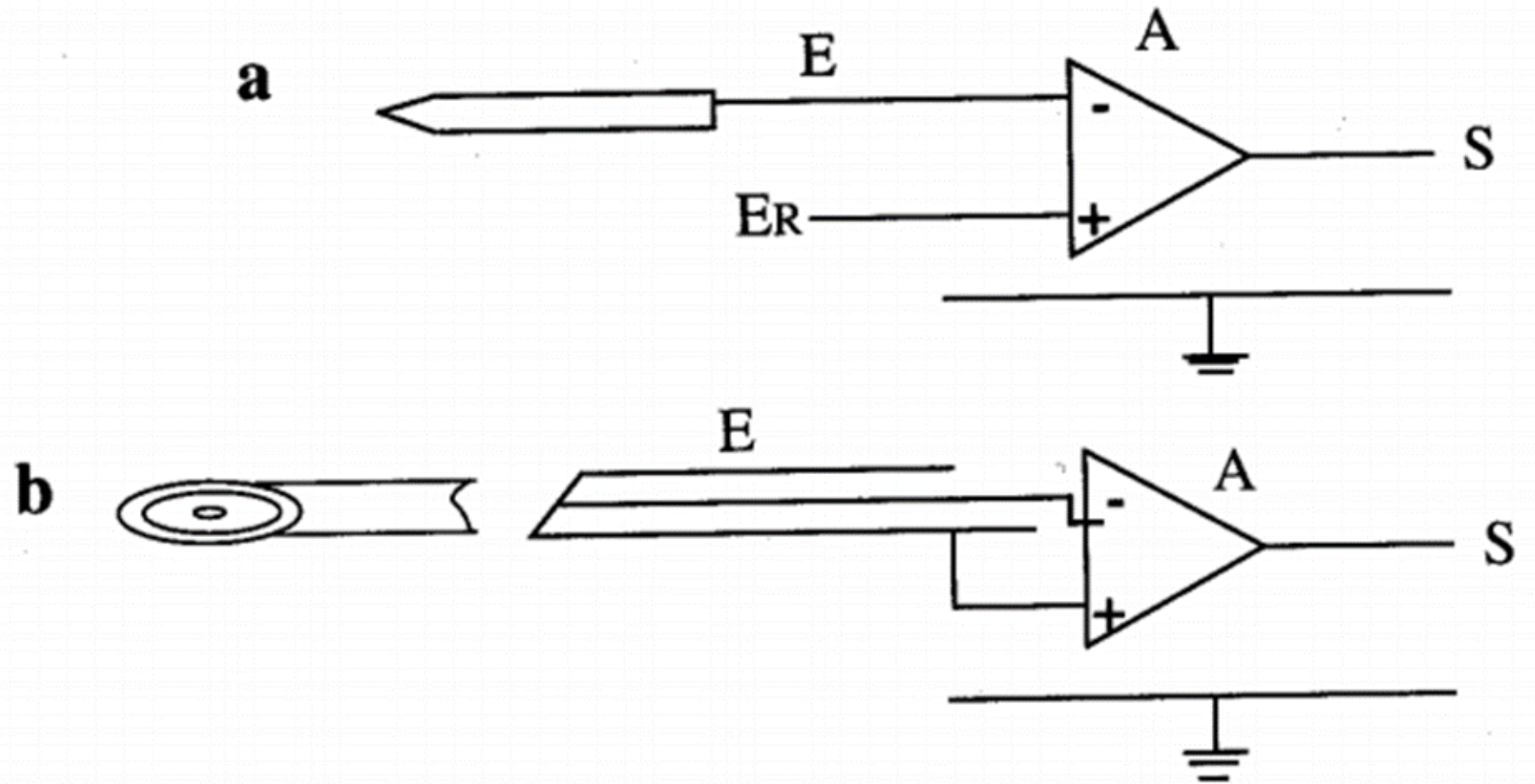


Figura 3.- Esquema de los electrodos profundos.

# Miopatías: Neurofisiología



# Miopatías: Neurofisiología

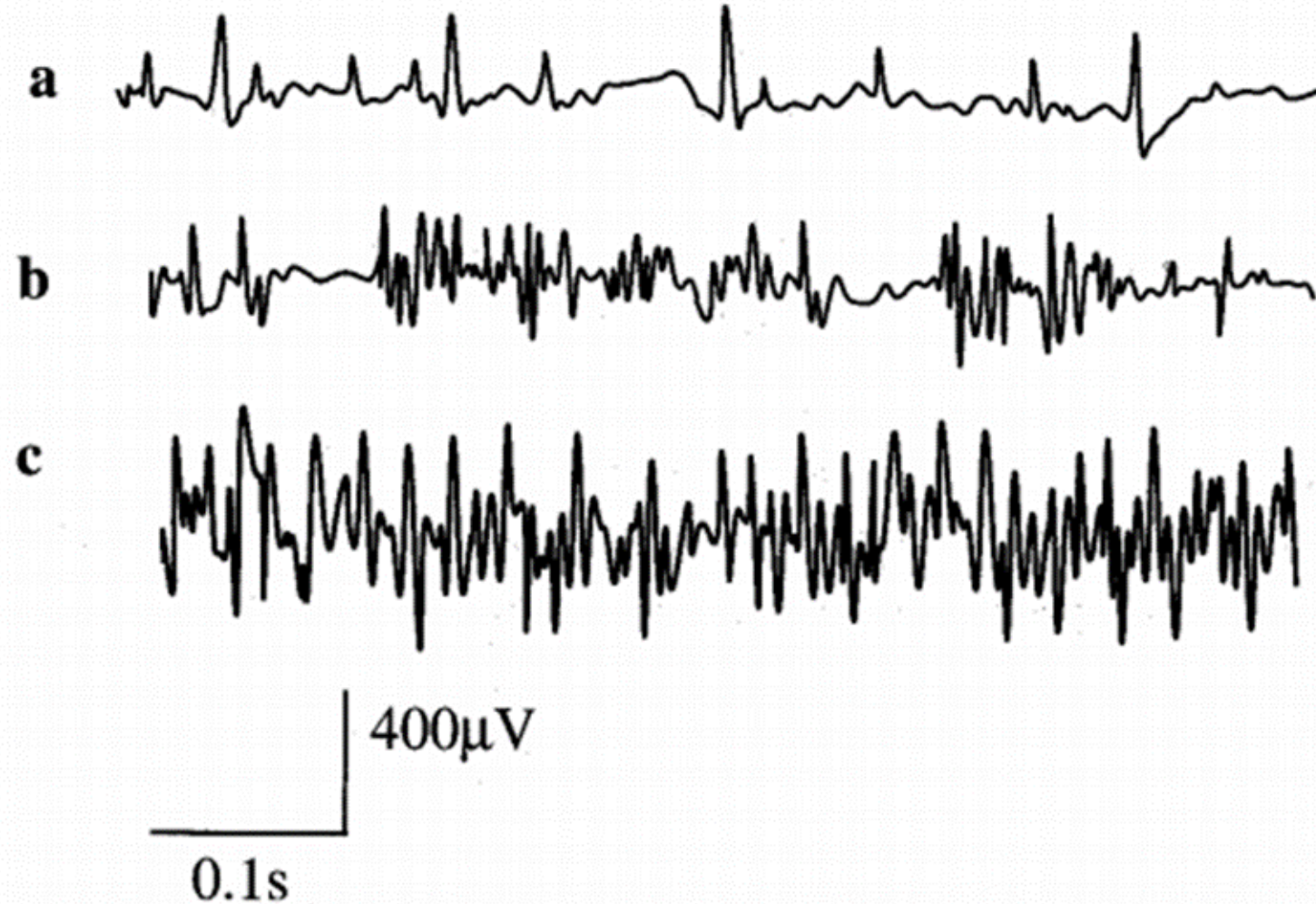
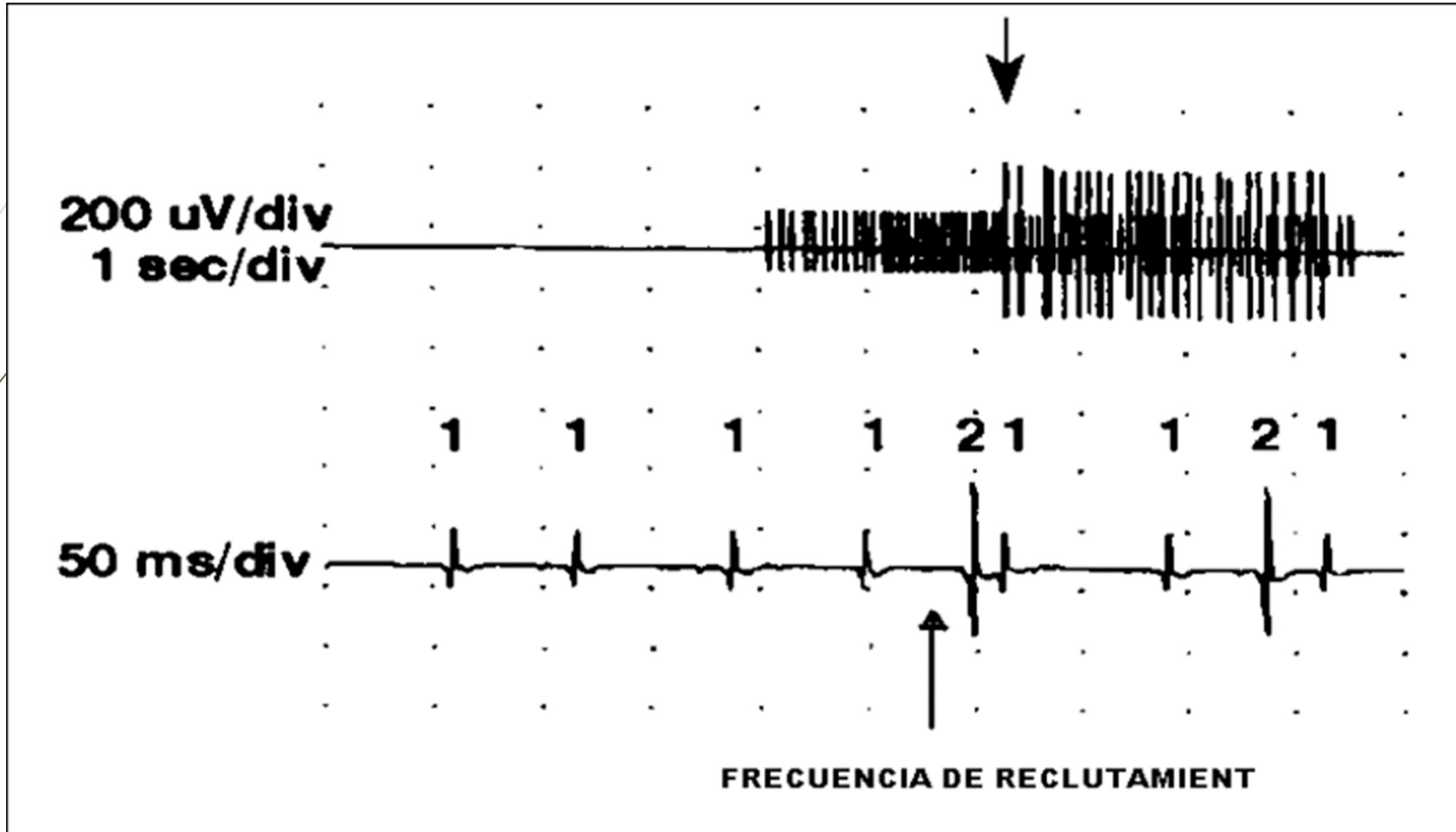
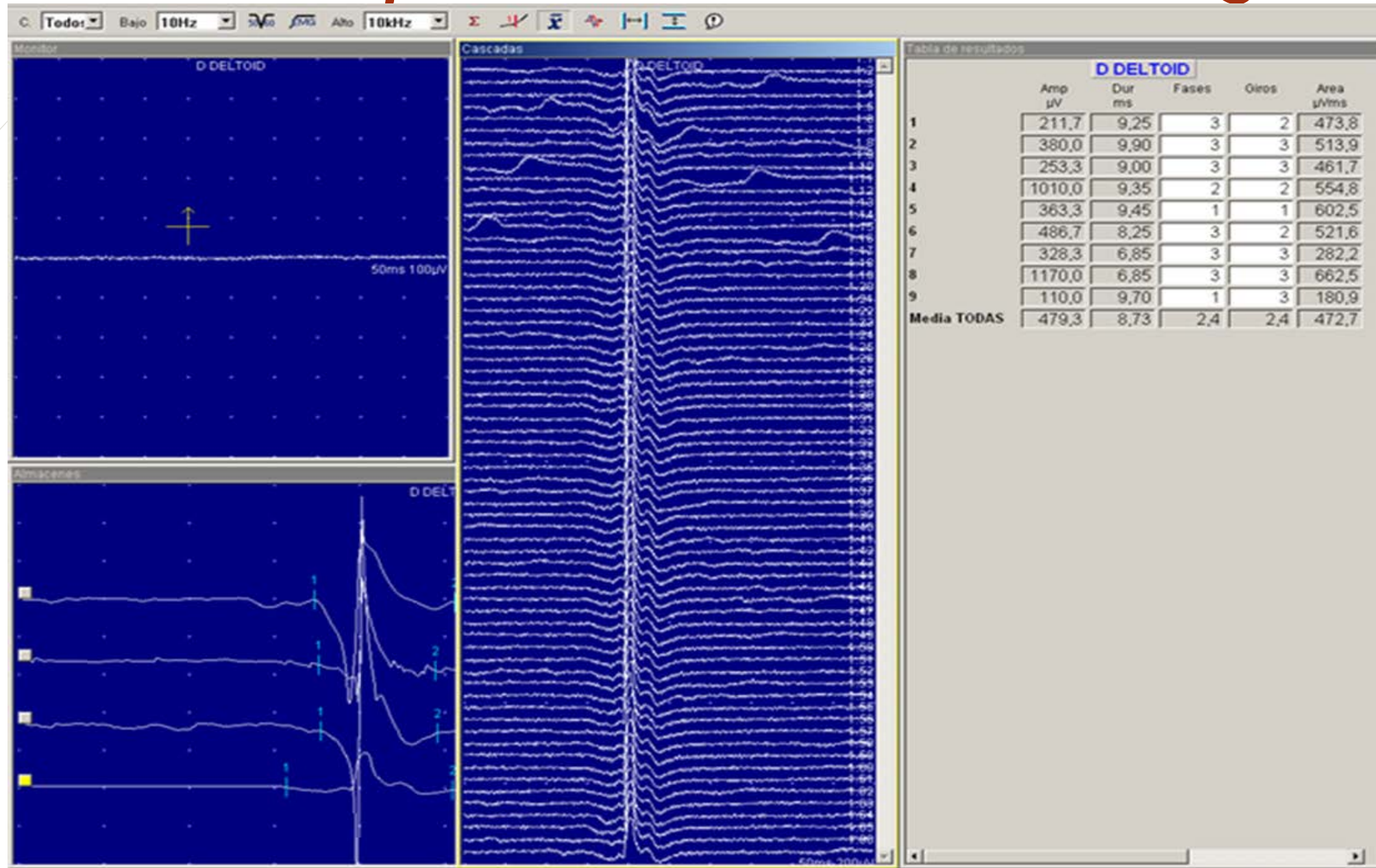


Figura 6.- Patrones de actividad en la contracción progresiva muscular. a. Patrón simple; b. Patrón intermedio; c. Patrón interferencial.

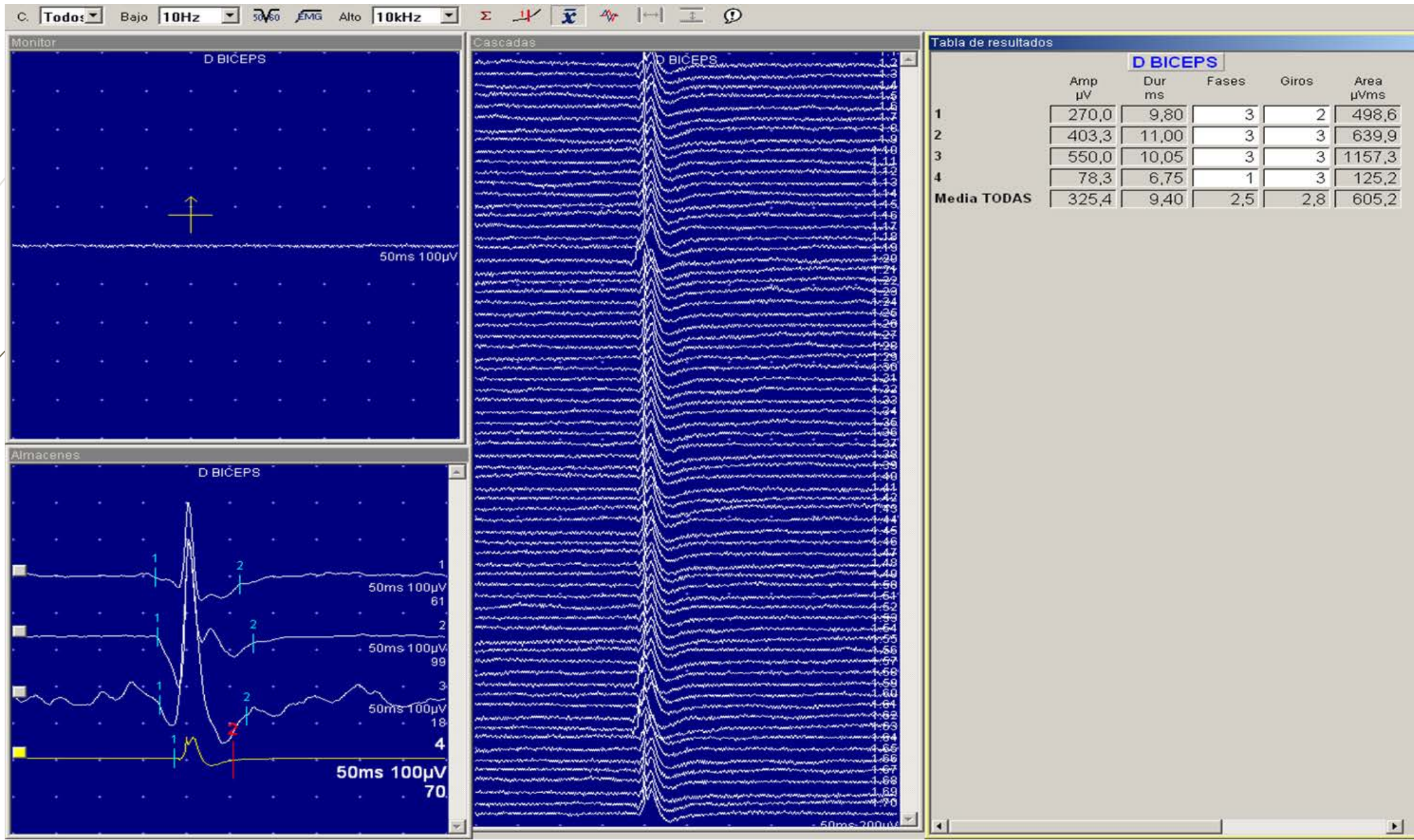
# Miopatías: Neurofisiología



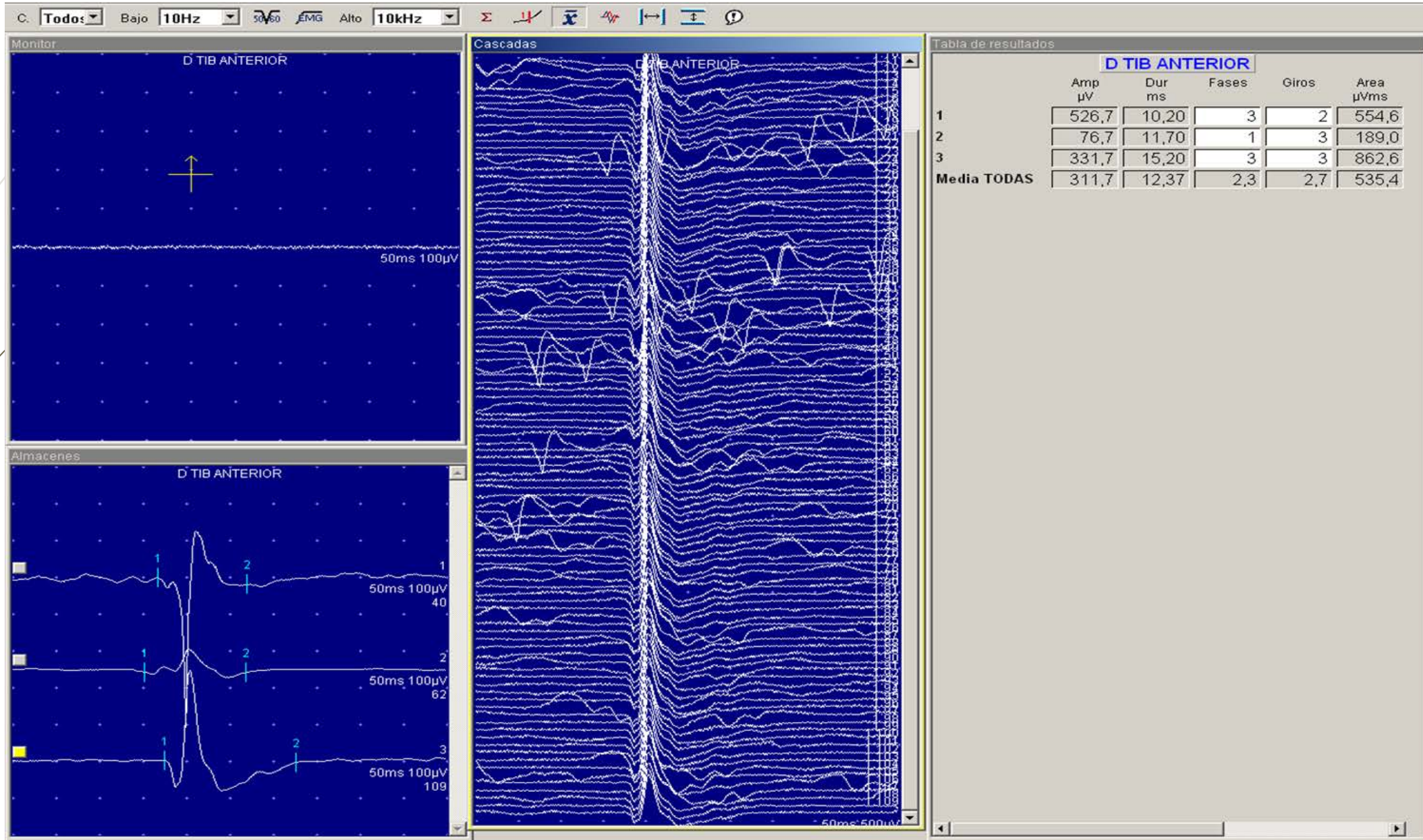
# Miopatías: Neurofisiología



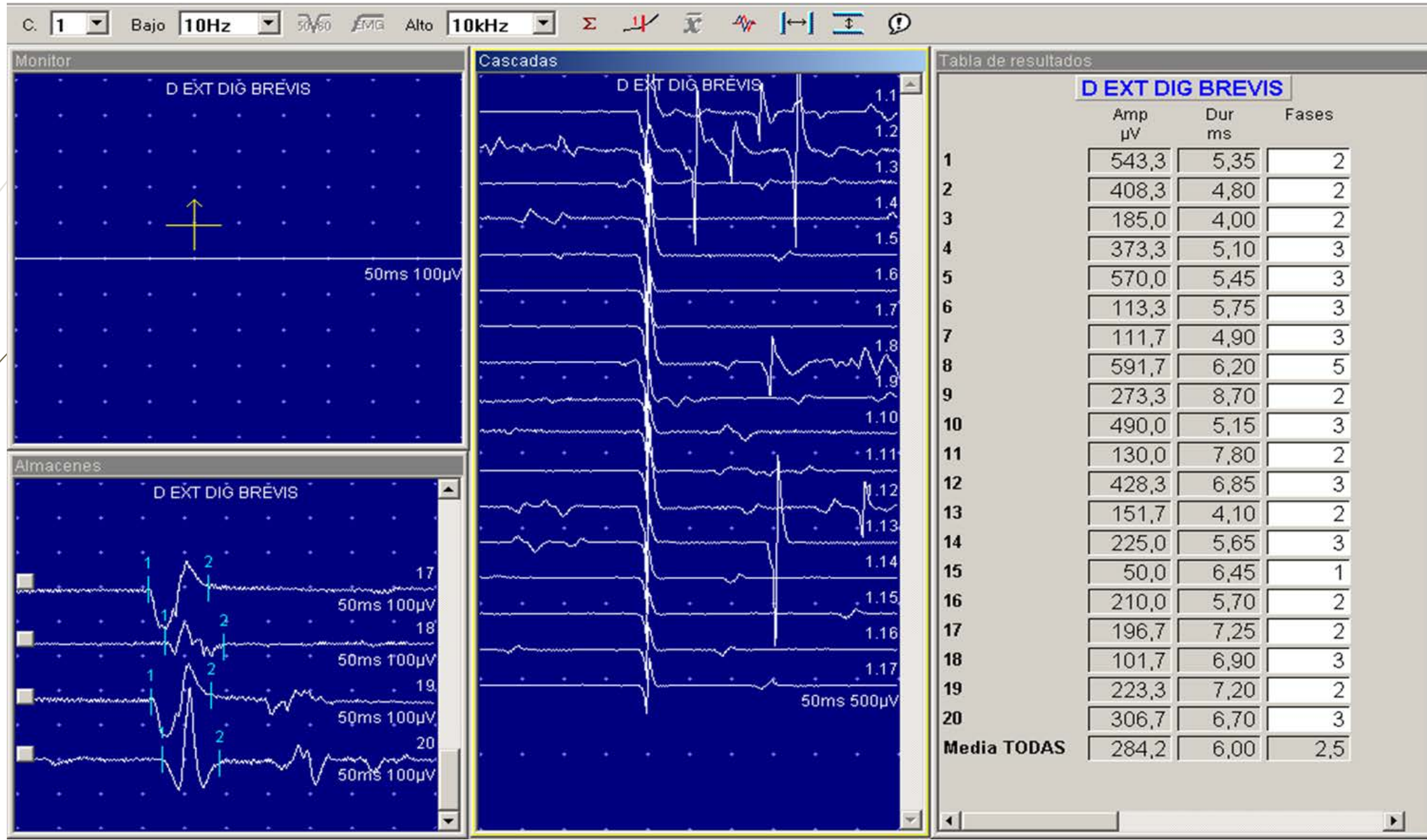
# Miopatías: Neurofisiología



# Miopatías: Neurofisiología



# Miopatías: Neurofisiología

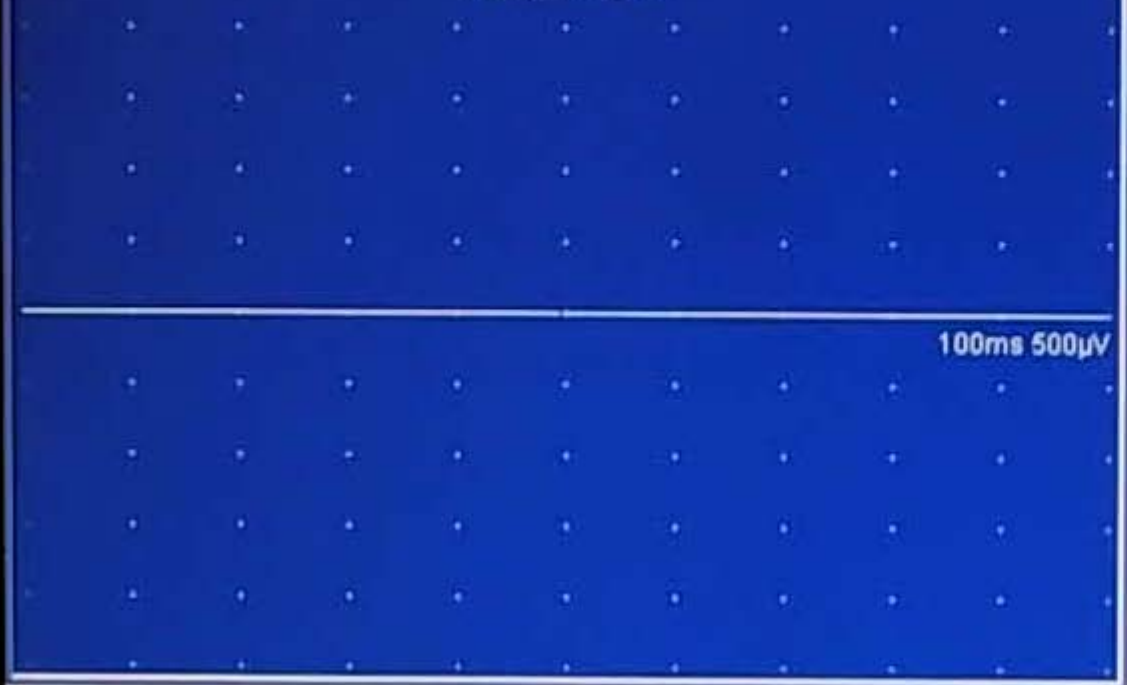




# Miopatías: Neurofisiología



# I QUADRICEPS



# I QUADRICEPS

Activity Envelope NSS Turns/s Amp/Turn  
µV µV

1					
Media					

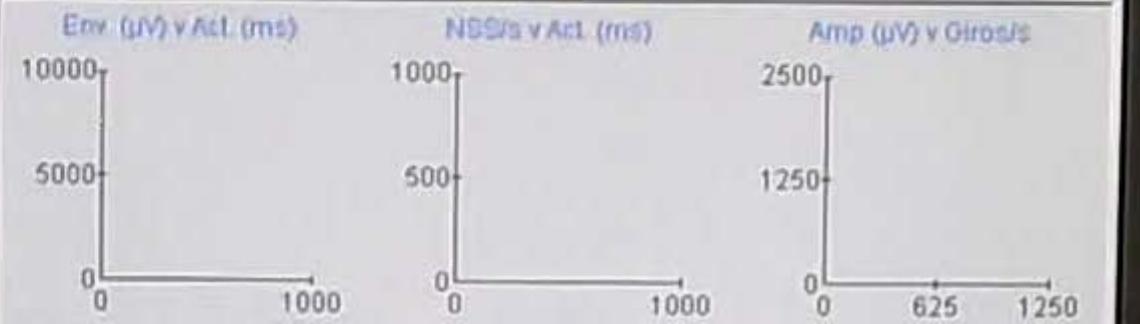
### LivePlay

Progreso

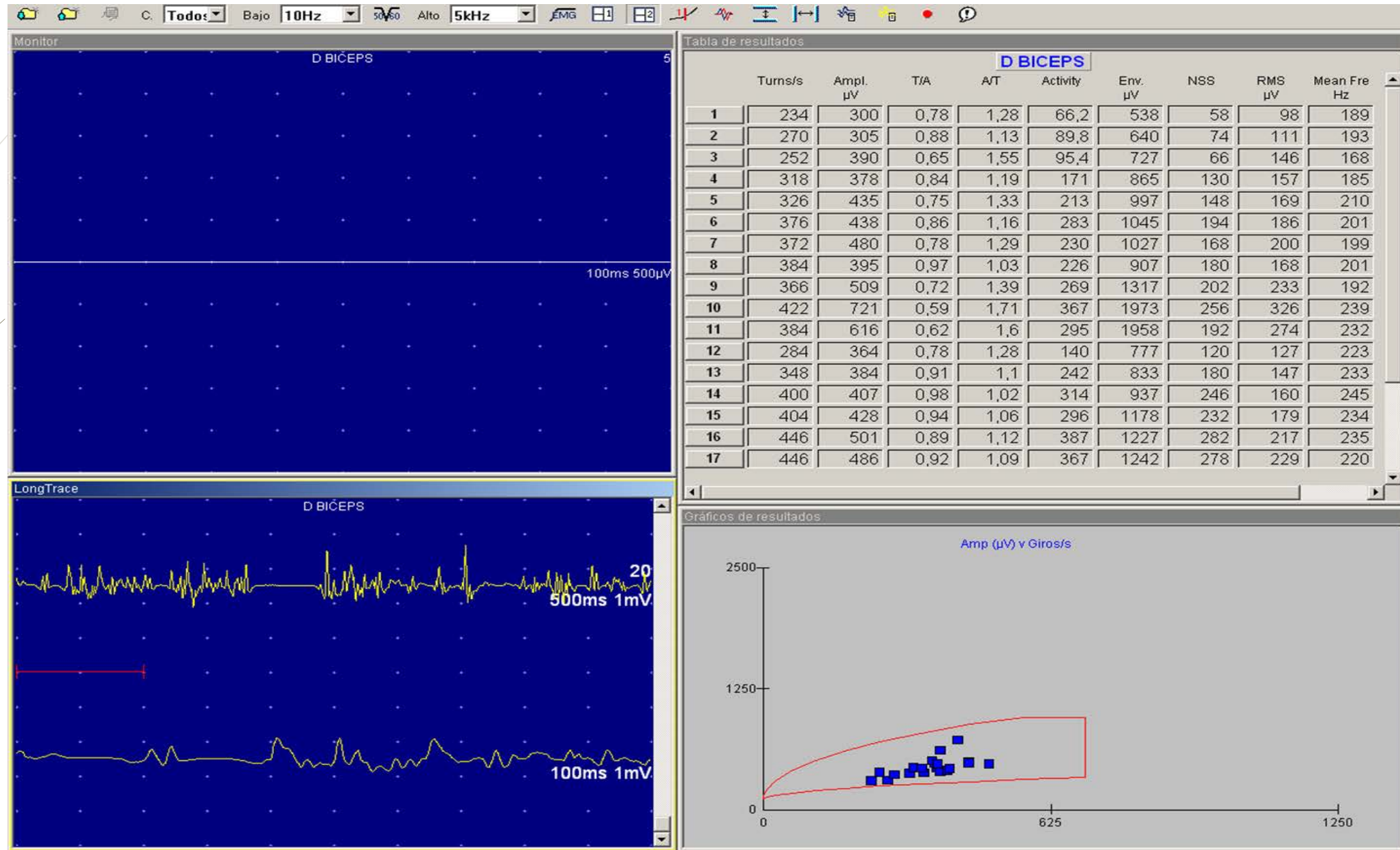
0 s

Avanzar

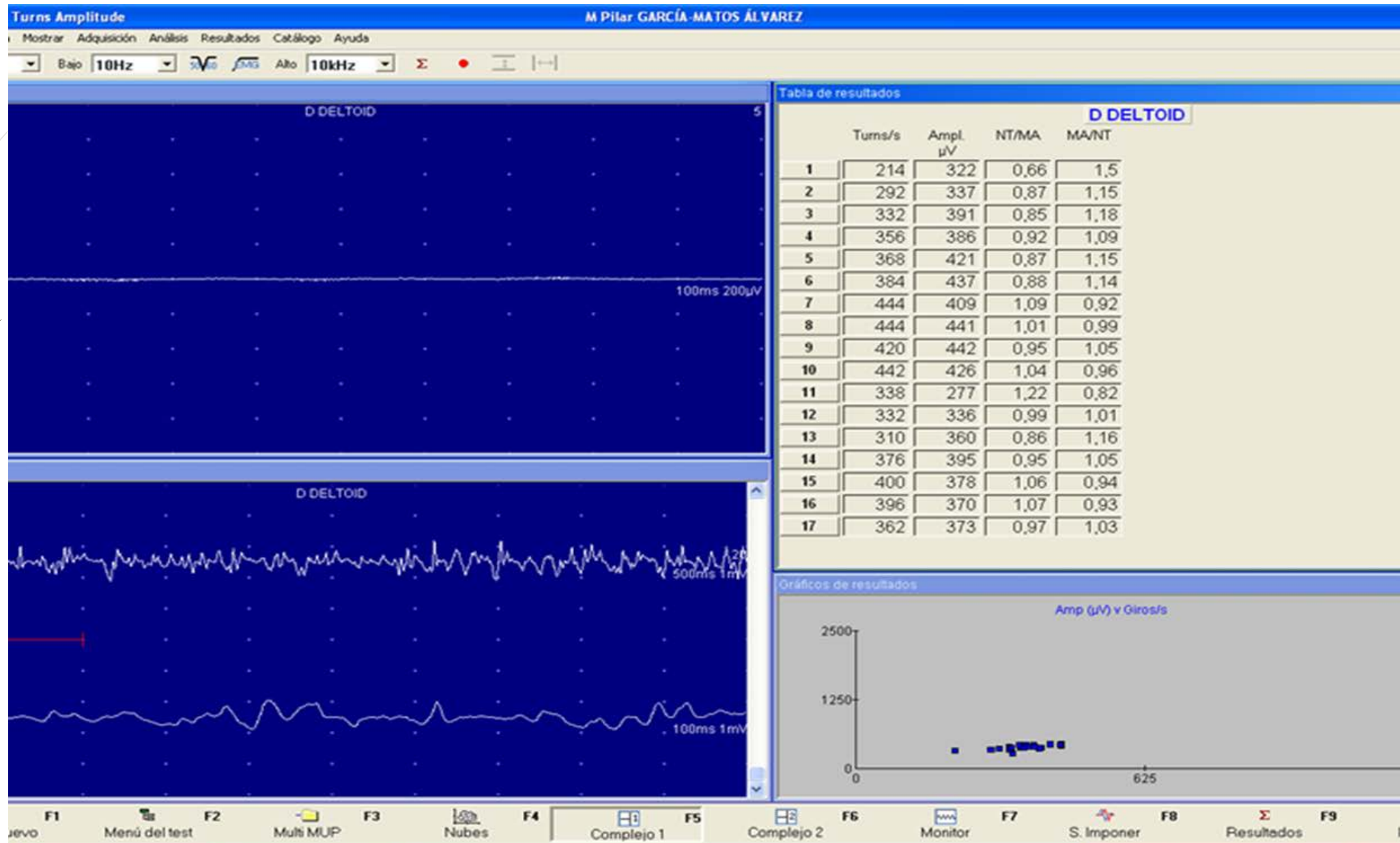
Importar Guardar Guardar con



# Miopatías: Neurofisiología



# Miopatías: Neurofisiología



# Miopatías: Neurofisiología

- Las pruebas neurofisiológicas pueden confirmar la sospecha de Miopatía
- Nos dicen si es más “localizada”/con predominio o difusa
- Nos dicen si tiene brotes de actividad/inflamación/irritación
- Nos dicen el grado de disfunción muscular
- Orientan la evolución y el pronóstico

# Miopatías: Neurofisiología



**II JORNADA CIENTÍFICA**  
Miércoles, 11 de diciembre de 2019

**Salud Bucodental  
y Enfermedades Raras:  
Alteraciones bucodentales  
y Calidad de vida**

Salón de Actos del Creer 9:00 a 18:00 h.  
#SaludBucodentalyER

Logos: SECENE, UNIVERSIDAD BILBAO, and others.

MUCHAS GRACIAS