



## Enfermedades neuromusculares

### ¿Qué son?

Las enfermedades neuromusculares engloban más de 150 entidades diferentes en las que se afecta alguno de los componentes de la llamada **cadena motora** ya sea el músculo propiamente dicho (miopatías), el nervio periférico (neuropatías) o el trayecto del mismo desde la médula espinal hasta la unión neuromuscular (zona de unión del nervio con el músculo).

### Clasificación

En función de dónde resida el daño, y destacando las entidades principales en la edad pediátrica, podemos distinguir cinco grupos:

- Enfermedades con afectación de la neurona motora de la médula espinal. La atrofia muscular espinal sería la entidad principal.
- Enfermedades de las raíces nerviosas que salen de la médula espinal a lo largo de la columna vertebral.
- Enfermedades de los nervios periféricos que se distribuyen por todo el organismo. Hay formas genéticas (por ejemplo, el síndrome de Charcot-Marie-Tooth) y adquiridas (síndrome de Guillain Barré).
- Enfermedades de la unión neuromuscular. La miastenia gravis es el cuadro principal de este grupo.
- Enfermedades del músculo. Aquí se engloban las distrofias musculares (distrofia muscular de Duchenne), las miopatías congénitas, las miotonías y las enfermedades metabólicas que afectan al músculo.

### ¿Por qué se producen?

La gran mayoría de las enfermedades neuromusculares son de origen genético (miopatías congénitas, distrofia muscular de Duchenne, atrofia muscular espinal) sin embargo, también existen enfermedades autoinmunes en las que los anticuerpos del organismo alteran la transmisión del impulso nervioso desde el nervio al músculo (miastenia gravis), infecciosas (poliomielitis) o tóxicas (botulismo).

### ¿Cuáles son los síntomas?

Los síntomas principales suelen estar en relación con una disminución del tono muscular (hipotonía): **fundamentalmente en los niños más pequeños con afectación del desarrollo psicomotor o "debilidad" con torpeza al caminar, dificultad para subir escaleras o levantarse del suelo.** En la miastenia es característica la "fatigabilidad", que consiste en la pérdida de fuerza progresiva asociada al ejercicio físico.

En los músculos propiamente dichos se puede producir "atrofia" (pérdida de volumen de la masa muscular) o "hipertrofia" (aumento del volumen del músculo), siendo esto último una característica de la distrofia muscular de Duchenne a nivel de los músculos gemelos. **Los síntomas pueden aparecer a diferentes edades, desde el nacimiento a la edad adulta. Su inicio puede ser agudo en los de causa infecciosa o inflamatoria, o bien de forma lenta.** Puede ocurrir que se produzca la enfermedad y que no varíe a lo largo de los años, o bien existir un empeoramiento gradual con el tiempo o incluso mostrar un empeoramiento en determinadas circunstancias y después volver a mejorar.

## ¿Cómo se diagnostica una enfermedad neuromuscular?

El diagnóstico empieza con la historia clínica y la exploración. Para hacer el diagnóstico, el pediatra tendrá en cuenta la edad en la que aparecen, los síntomas, la forma de aparición de estos, los antecedentes personales y familiares, y los signos encontrados en la exploración.

Existen distintas pruebas complementarias que se harán en función de la sospecha diagnóstica: análisis de sangre, de orina, electromiograma y electroneurograma (registro de la actividad del músculo y del nervio, respectivamente), biopsia del músculo o del nervio (análisis al microscopio de una muestra de músculo o nervio, obtenidas mediante cirugía) o pruebas de imagen, como la resonancia magnética.

En algunas enfermedades se conoce el gen implicado y puede ser analizado con cierta facilidad, en otras se utilizan paneles con varios genes que engloban diferentes trastornos. Cada vez se utilizan más las pruebas genéticas, ya sea para diagnosticar al enfermo o para determinar el riesgo que tiene una persona de transmitir la enfermedad a su descendencia.

## ¿Cómo se tratan?

En la mayoría de los casos es necesario un tratamiento rehabilitador que permita mantener una postura adecuada y la función motora estable el mayor tiempo posible, así como evitar contracturas y deformidades. También es necesario cuidar la función respiratoria y el estado nutricional.

En este momento no existe un tratamiento curativo para muchas de estas enfermedades, aunque se están produciendo avances importantes gracias a la investigación. En otras, el tratamiento consiste en la administración de corticoides, inmunosupresores (para contrarrestar a los anticuerpos), enzimas que faltan, o incluso terapia génica.

## Enlaces de interés

- [Federación Española de Enfermedades Neuromusculares \(ASEM\)](#)

Artículo publicado el 25-4-2018, revisado por última vez el 23-4-2018

**La información ofrecida en En Familia no debe usarse como sustituta de la relación con su pediatra, quien, en función de las circunstancias individuales de cada niño o adolescente, puede indicar recomendaciones diferentes a las generales aquí señaladas.**

---

Este texto, perteneciente a la [Asociación Española de Pediatría](#), está disponible bajo la [licencia Reconocimiento-NoComercial-CompartirIgual 3.0 España](#).

**Más referencias sobre el tema e información sobre los autores en:**

<https://enfamilia.aeped.es/temas-salud/enfermedades-neuromusculares>