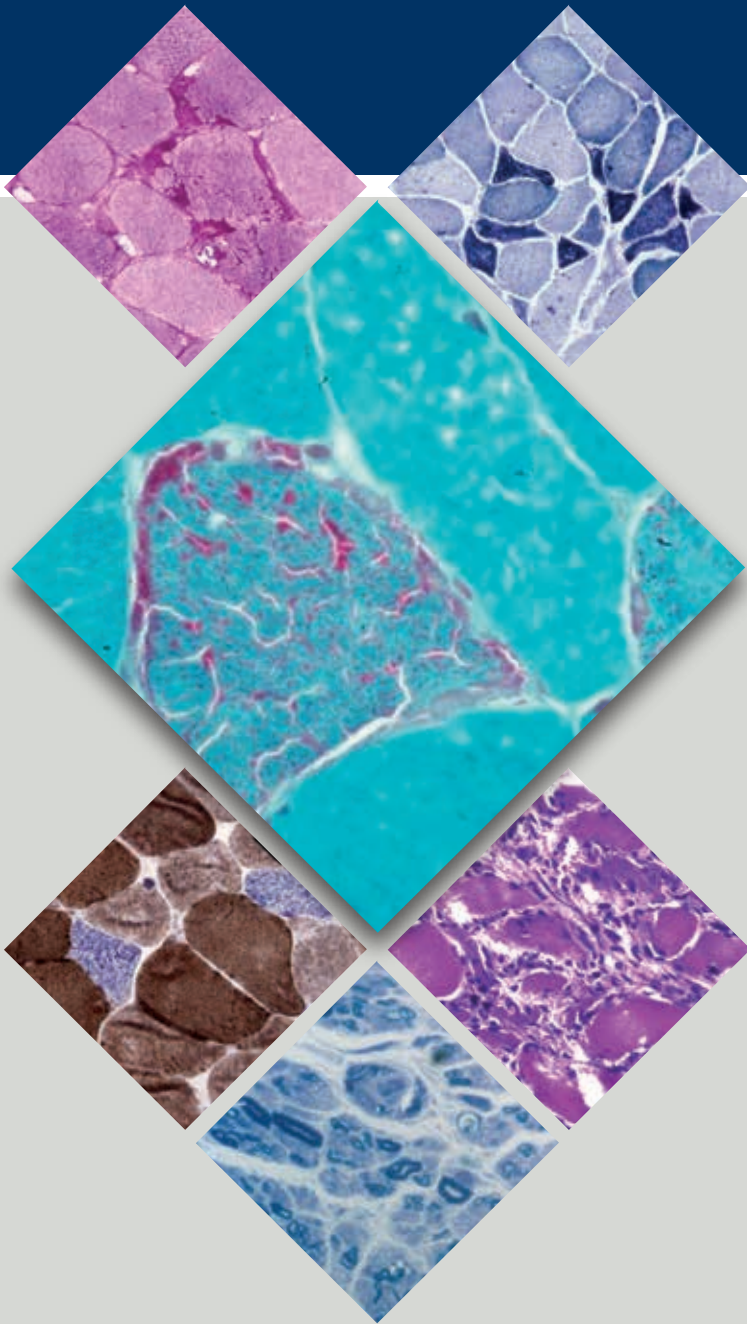


Manual de

enfermedades neuromusculares



Eduardo Gutiérrez-Rivas
EDITOR

Manual de

enfermedades neuromusculares

Eduardo Gutiérrez-Rivas
EDITOR

Cualquier forma de reproducción, distribución, comunicación pública o transformación de esta obra solo puede ser realizada con la autorización de sus titulares, salvo excepción prevista por la ley. Diríjase a CEDRO (Centro Español de Derechos Reprográficos, www.cedro.org) si necesita fotocopiar o escanear algún fragmento de esta obra.

© 2017 Ergon
C/ Arboleda, 1. 28221 Majadahonda (Madrid).

ISBN: 978-84-16732-35-7
Depósito Legal: M-36597-2016

A M^a Eulalia, Gerardo y Eduardo

PRÓLOGO

El libro que tiene el lector entre sus manos sigue una larga tradición neurológica en la que gruesos volúmenes se titulan, paradójicamente, *Handbook* o *Manual*. En realidad, no se trata en absoluto de un breve compendio o guía para introducirse en el mundo de las enfermedades neuromusculares, sino de un auténtico tratado completo que va desde la anatomía y la fisiología a las técnicas de estudio complementarias y a la presentación en extenso de todas las entidades nosológicas de esta parte tan dispar de la patología neurológica.

Como el libro está escrito íntegramente, con algunos otros autores no neurólogos asociados, por miembros del grupo de estudio correspondiente de la Sociedad Española de Neurología –SEN–, es inevitable que su consideración me traiga recuerdos y reflexiones sobre el devenir de la SEN, en lo que me he sentido tan implicado desde hace cerca de 50 años.

Hasta mediada la década de 1980, ni la masa crítica de neurólogos en España –había provincias que no tenían ninguno– ni las necesidades asistenciales permitían la superespecialización. La mayoría éramos neurólogos generales que atendíamos, hasta donde nos era posible, toda clase de pacientes. La creación de los grupos de trabajo especializados dentro de la SEN fue vista al principio con recelo por los neurólogos más clásicos, con el argumento de que la neurología española se desmembraría. Lejos de ocurrir esa tragedia, la Neurología se presenta hoy en España como una especialidad cohesionada alrededor de la SEN, joven y dinámica, con prestigio social y científico. La superespecialización se ha demostrado, una vez más, como la vía del progreso asistencial y de investigación. Además ha fomentado un espíritu cooperativo entre los neurólogos de diferentes centros con intereses comunes en campos específicos, lo cual ha facilitado los estudios compartidos y en red, y ha reducido o hecho desaparecer, aquella pueril rivalidad *de escuelas* que hacía pueblerina nuestra sociedad. Un ejemplo de ese espíritu de cooperación es el presente libro.

Todos los capítulos están redactados a un alto nivel y el Dr. Gutiérrez-Rivas ha hecho un inmenso trabajo de edición para darles una razonable unidad de estilo. Los capítulos dedicados a las necesidades físicas, psicológicas y de rehabilitación de los enfermos enriquecen el libro en aspectos de gran interés para los pacientes y, a menudo, olvidados. Del mismo modo

el capítulo con las direcciones de asociaciones y entidades dedicadas a las enfermedades neuromusculares puede ser de mucha utilidad para neurólogos y pacientes.

El último capítulo, redactado por algunos de los autores senior con mayor dedicación a las enfermedades neuromusculares, pone el dedo en la llaga. En el capítulo se recoge la meritoria labor llevada a cabo por esos, y otros, pioneros que han sido capaces de desarrollar grupos con una doble actividad clínica y de diagnóstico, y también de investigación, algunos de ellos a nivel internacional. Pero como ellos mismos señalan quedan grandes lagunas en el conjunto del país y la dotación para la investigación básica es, en general, rudimentaria, en parte sin duda por la famosa crisis económica, pero también achacable a defectos estructurales que desde que yo puedo dar fe se ha hecho muy poco por solucionarlos, incluso al contrario. Uno de los principales de esos defectos es, a mi modo de ver, la ausencia de una verdadera vinculación entre los hospitales, incluso los que pomposamente llevan el título de universitarios, con los investigadores básicos de las facultades de medicina o de otras. Salvo excepciones, el divorcio sistema de salud/universidad sigue lastrando penosamente la investigación y el desarrollo científico en España. Se cuentan con los dedos de una mano, o poco más, los institutos de investigación en los hospitales con apoyo universitario. Por poner el ejemplo que tengo más a mano, en el que ha sido mi hospital durante más de 40 años, el instituto todavía está en fase de construcción.

Pero seamos optimistas y miremos al futuro con confianza. Mucho se ha avanzado desde que se constituyó el Grupo de Estudio de las Enfermedades Neuromusculares en la SEN, a cuyo nacimiento contribuí personalmente, y debemos esperar que las futuras generaciones lo harán aún mejor.

Felicito cordialmente al Dr. Eduardo Gutiérrez-Rivas por haber dirigido este magnífico tratado y animo a la SEN a que le dé continuidad y a que, en estos tiempos muy difíciles para la edición de libros, sostenga cualquier iniciativa similar que surja de otros grupos de estudio de nuestra sociedad.

Profesor Juan J. Zarranz Imirizaldu
Catedrático Emérito de Neurología

PRESENTACIÓN

Este *Manual de Enfermedades Neuromusculares* es el resultado de un proyecto nacido del Grupo de Estudio de Enfermedades Neuromusculares de la Sociedad Española de Neurología.

En noviembre de 2013, este Grupo de Estudio consideró la necesidad de publicar un libro sobre los trastornos neuromusculares que sirviera de apoyo a neurólogos, médicos de atención primaria y otros especialistas, en el estudio de sus pacientes.

Este proyecto fue acogido con entusiasmo e ilusión por los neurólogos del Grupo de Estudio, quienes han colaborado en el desarrollo de los distintos capítulos. Hubo que solicitar la participación de otros expertos, a fin de completar los aspectos básicos del Manual, así como redactar algunos capítulos específicos sobre los tratamientos de

los problemas neuromusculares. Todos ellos han aportado sus conocimientos y sus esfuerzos de manera totalmente altruista.

Los autores esperan que este Manual cumpla los propósitos previstos y sirva para mejorar la calidad de vida de los muchos pacientes afectados de estas enfermedades tan poco frecuentes.

Debemos agradecer a todos los autores su generosa colaboración. Igualmente, al equipo de Ergon, por su contribución en la edición de este libro. Y no debemos olvidar a la industria farmacéutica que ha apoyado el desarrollo de este proyecto. A todos ellos, muchas gracias.

Eduardo Gutiérrez-Rivas
Editor

ÍNDICE DE AUTORES

Paloma Alonso Béjar

*Sección de Neurología.
Hospital Universitario del Tajo. Aranjuez, Madrid.*

Ana Alonso-Ortiz

*Unidad Neuromuscular. Servicio de Neurología.
Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.*

Manuel Arias Gómez

*Sección de Neurología. Complejo Hospitalario
Universitario de Santiago de Compostela. Facultad de
Medicina. Universidad de Santiago de Compostela.*

Susana Arias Rivas

*Sección de Neurología. Complejo Hospitalario
Universitario de Santiago de Compostela.*

Francisco Javier Arpa Gutiérrez

*Servicio de Neurología. Hospital Universitario La Paz.
Madrid. Facultad de Medicina. Universidad Autónoma
de Madrid.*

Rubén Artero Allepuz

*Departamento de Genética. Facultad de Biología.
Universidad de Valencia.*

Rainiero Ávila Polo

*UGC de Anatomía Patológica.
Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.*

Ariadna Bargiela Schönbrunn

*Departamento de Genética. Facultad de Biología.
Universidad de Valencia.*

Juan Bautista Lorite

*Servicio de Neurología.
Hospital Quirón Sagrado Corazón. Sevilla.*

José Berciano Blanco

*Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués
de Valdecilla. Santander. Facultad de Medicina.
Universidad de Cantabria. CIBERNED. Santander.*

Ana Camacho Salas

*Sección de Neurología Infantil. Servicio de Neurología.
Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.
Facultad de Medicina. Universidad Complutense de
Madrid.*

Pilar Camaño González

*Plataforma de Diagnóstico Molecular.
Instituto BioDonostia. Hospital Donostia. CIBERNED.
San Sebastián, Guipúzcoa.*

Pilar Carbonell Corvillo

*UGC de Neurociencias. Servicio de Neurología.
Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.*

Eva Garranque Cantalejo

*Facultad de Psicología.
Universidad de Málaga.*

Gabriel Ángel Carranque Chaves

*Facultades de Medicina y Psicología.
Universidad de Málaga.*

Mariano Casado Jiménez

*Servicio de Dermatología. Hospital Universitario La Paz.
Madrid. Facultad de Medicina. Universidad Autónoma
de Madrid.*

Jordi Casanova Mollá

*Servicio de Neurología. Institut de Neurociències.
Hospital Clínic. Barcelona.*

Carlos Casasnovas Pons

*Unidad de Neuromuscular. Servicio de Neurología.
Hospital Universitario de Bellvitge. L'Hospitalet de
Llobregat, Barcelona. Departamento de Ciencias
Clínicas. Facultad de Medicina. Universidad de
Barcelona.*

Carlos Alberto Cemillán Fernández

*Sección de Neurología.
Hospital Severo Ochoa. Leganés, Madrid.*

Ana María Cobo Esteban

Unité de Maladies Neuromusculaires.
Hôpital Marin. Hendaye, Francia.

Jaume Coll Cantí

Unitat Neuromuscular. Servei de Neurologia.
Hospital Universitari Germans Trias i Pujol.
Badalona, Barcelona.

Lorena Comeche Casanova

Servicio de Neumología. Hospital Quirón.
Madrid. Facultad de Medicina. Universidad Europea.
Madrid.

Raquel Cutillas Ruiz

Servicio de Rehabilitación. Fundación Jiménez Díaz.
Madrid. Universidad Autónoma de Madrid.

Jordi Díaz-Manera

Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i
Sant Pau. Barcelona. Laboratorio de Enfermedades
Neuromusculares. Institut de Recerca de HSCSP.
Universitat Autònoma de Barcelona.

Cristina Domínguez González

Unidad de Neuromuscular. Hospital Universitario
12 de Octubre. Madrid. Instituto de Investigación
Hospital 12 de Octubre. CIBERER U-723.

José María Echave-Sustaeta

Servicio de Neumología. Hospital Quirón.
Madrid. Facultad de Medicina. Universidad Europea.
Madrid.

Juan Bautista Espinal Valencia

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Donostia.
San Sebastián, Guipúzcoa.

Jesús Esteban Pérez

Unidad Neuromuscular. Servicio de Neurología.
Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.
Hospital Ruber Internacional. Madrid.

Isabel Esteban Rodríguez

Servicio de Anatomía Patológica.
Hospital Universitario La Paz. Madrid. Facultad de
Medicina. Universidad Autónoma de Madrid.

Eloísa Feliú Rey

Unidad de Resonancia.
Hospital General Universitario. Alicante.

Carmelo Fernández García

Servicio de Rehabilitación. Fundación Jiménez Díaz.
Madrid. Universidad Autónoma de Madrid.

Roberto Fernández-Torrón

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Donostia.
San Sebastián. Área de Neurociencias. Instituto
BioDonostia. CIBERNED. San Sebastián, Guipúzcoa.

Eduard Gallardo Vigo

Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i
Sant Pau. Barcelona. Laboratorio de Enfermedades
Neuromusculares. Institut de Recerca de HSCSP.
Universitat Autònoma de Barcelona.

Federico García Bragado

Servicio de Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario
de Navarra. Pamplona. Facultad de Medicina.
Universidad de Navarra. Pamplona.

Carmen García-Cabo

Servicio de Neurología. Hospital Universitario General
de Asturias. Oviedo, Asturias.

Daniel Apolinar García Estévez

Unidad de Neurología. Hospital Comarcal de Monforte
de Lemos. Monforte de Lemos, Lugo.

Mar García Romero

Servicio de Neurología Pediátrica.
Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Tania García Sobrino

Servicio de Neurología. Hospital Clínico
Universitario de Santiago de Compostela.

Gabriela Goizueta San Martín

Servicio de Neurofisiología.
Hospital Universitario Santa Cristina. Madrid.

José M^a Gómez-Argüelles

Sección de Neurología.
Hospital Universitario del Tajo. Aranjuez, Madrid.

María Gómez Gallego

Facultad de Medicina.
Universidad Católica San Antonio. Murcia.

Antonio Guerrero Sola

Servicio de Neurología.
Hospital Clínico Universitario San Carlos. Madrid.

Gerardo Gutiérrez-Gutiérrez

Sección de Neurología. Hospital Universitario Infanta Sofía. San Sebastián de los Reyes, Madrid. Facultad de Medicina. Universidad Europea. San Sebastián de los Reyes, Madrid.

Antonio J. Gutiérrez Martínez

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario Materno-Infantil. Las Palmas de Gran Canaria.

Manuel Gutiérrez Molina

Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. Facultad de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid.

Eduardo Gutiérrez-Rivas

Unidad Neuromuscular. Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. Facultad de Medicina. Universidad Complutense de Madrid. Facultad de Salud. Universidad Camilo José Cela. Madrid.

Aurelio Hernández-Laín

Sección de Neuropatología. Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

José Ignacio Ibarra Lúzar

Servicio de Rehabilitación. Fundación Jiménez Díaz. Madrid. Universidad Autónoma de Madrid.

Isabel Illa Sendra

Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. Laboratorio de Enfermedades Neuromusculares. Institut de Recerca de HSCSP. Universitat Autònoma de Barcelona.

Ivonne Jericó Pascual

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario de Navarra. Pamplona. Facultad de Medicina. Universidad de Navarra. Pamplona.

Pedro Enrique Jiménez Caballero

Servicio de Neurología. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

M^a Dolores Jiménez Hernández

Servicio de Neurología y Neurofisiología. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. Facultad de Medicina. Universidad de Sevilla.

Miguel Lafuente Hidalgo

Área de Neurociencias. Instituto BioDonostia. Sección de Neuropediatría. Servicio de Neurología. Hospital Donostia. San Sebastián, Guipúzcoa.

Pilar Larrodé Pellicer

Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza.

Richard Lemmers

Department of Human Genetics. Leiden University Medical Center. Leiden, Holanda.

Miguel León Sanz

Unidad de Nutrición Clínica y Dietética. Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. Facultad de Medicina. Universidad Complutense de Madrid.

José Tomás López-Alburquerque

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Salamanca. Facultad de Medicina. Universidad de Salamanca.

Adolfo López de Munain

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián. Área de Neurociencias. Instituto BioDonostia. Departamento de Neurociencias. Universidad del País Vasco. CIBERNED. San Sebastián, Guipúzcoa.

Mónica Luque Alarcón

Sección de Neurología. Hospital Universitario del Tajo. Aranjuez, Madrid.

Miren Maneiro Vicente

Área de Neurociencias. Instituto BioDonostia. Servicio de Neurología. Hospital Donostia. CIBERNED. San Sebastián, Guipúzcoa.

Aníbal de la Mano Bonín

Departamento de Anatomía y Radiología. Área de Anatomía y Embriología Humana. Facultad de Medicina. Universidad de Valladolid.

Celedonio Márquez Infante

Servicio de Neurología y Neurofisiología. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Itxaso Martí Carrera

Área de Neurociencias. Instituto BioDonostia. Sección de Neuropediatría. Servicio de Neurología. Hospital Donostia. San Sebastián, Guipúzcoa.

Miguel Ángel Martín Casanueva

Laboratorio de Enfermedades Neuromusculares y Mitocondriales. Servicio de Bioquímica. Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre. Madrid. CIBERER U-723.

Carlos Martín Estefanía

Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario San Juan. Alicante.

Patricia Martín Medina

Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital Clínico Universitario San Juan. Alicante.

Eva Martínez Fernández

Servicio de Neurología. Hospital Quirón Sagrado Corazón. Sevilla.

Francisco Antonio Martínez García

Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. Facultad de Medicina. Universidad de Murcia.

Alicia Martínez Piñeiro

Unitat Neuromuscular. Servei de Neurologia. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Badalona, Barcelona.

Loreto Martorell Sampol

Departamento de Genética Molecular. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

Jordi Montero-Homs

Unidad de Neuromuscular. Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Bellvitge. Hospitalet de Llobregat, Barcelona. Facultad de Medicina. Universidad de Barcelona.

Enrique Montes Latorre

Servicio de Neurología y Neurofisiología. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

R. Yolanda Morgado Linares

UGC de Neurología. Hospital de Valme. Sevilla.

Germán Morís de la Tassa

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo, Asturias. Facultad de Medicina. Universidad de Oviedo.

Francisco José Navacerrada Barrero

Sección de Neurología. Hospital del Sureste. Arganda del Rey, Madrid.

Xavier Navarro Acebes

Departamento de Biología Celular, Fisiología e Inmunología. Universitat Autònoma de Barcelona.

Laura Nuño Nuño

Servicio de Reumatología. Hospital Universitario La Paz. Madrid. Facultad de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid.

José Antonio Oliván Usieto

Servicio de Neurología. Hospital de Alcañiz. Alcañiz, Teruel.

Yolanda Pamblanco Bataller

Servicio de Neurología. Hospital Francisc de Borja. Gandía, Valencia.

Carmen Paradas López

Servicio de Neurología y Neurofisiología. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. Instituto de Biomedicina de Sevilla.

Julio Pardo Fernández

Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela.

Samuel Ignacio Pascual Pascual

Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Anna Pellisé Guinjoan

Servicio de Neurología. Hospital Universitari Joan XXIII. Tarragona.

Hipólito Pérez-Moltó

Unitat de Cures Intensives. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Badalona, Barcelona.

Helena Pérez Pérez

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Canarias. La Laguna, Santa Cruz de Tenerife.

Juan José Poza Aldea

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián, Guipúzcoa.

Luis Querol Gutiérrez

Unidad de Enfermedades Neuromusculares. Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona.

Víctor Eliseo Quevedo Vila

Unidad de Reumatología. Hospital Comarcal de Monforte de Lemos. Monforte de Lemos, Lugo.

Pablo Quiroga Subirana

Unidad Neuromuscular. Servicio de Neurología. Hospital Torrecárdenas. Almería

María Rabasa Pérez

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Fuenlabrada. Fuenlabrada, Madrid.

Eloy Rivas Infante

Unidad de Neuropatología. Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. Instituto de Biomedicina de Sevilla.

Margarita Rodrigo Angulo

Departamento de Anatomía, Histología y Neurociencia. Facultad de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid.

Francisco Javier Rodríguez de Rivera Garrido

Servicio de Neurología. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Ricardo Rojas García

Unidad de Enfermedades Neuromusculares. Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona.

Manuel Romero Acebal

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Virgen de la Victoria. Málaga. Facultad de Medicina. Universidad de Málaga.

Jorge Romero Godoy

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Virgen de la Victoria. Málaga.

Rosalinda Romero Godoy

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Virgen de la Victoria. Málaga.

Sara Raquel Romero Godoy

Facultad de Psicología. Universidad de Málaga.

Miguel Ángel Rubio Pérez

Unidad de Enfermedades Neuromusculares. Servicio de Neurología. Parc de Salut Mar. Barcelona.

Sabrina Sacconi

Neuromuscular Diseases Centre. University Hospital of Nice. Faculty of Medicine, University of Nice. Nice, Francia.

Amets Sáenz Peña

Área de Neurociencias. Instituto BioDonostia. CIBERNED. San Sebastián, Guipúzcoa.

Beatriz San Millán Tejado

Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Meixoeiro. Vigo.

Pedro A. Sánchez-Ayaso

Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Reina Sofía. Murcia.

María Sereno Moyano

Sección de Oncología. Hospital Universitario Infanta Sofía. San Sebastián de los Reyes, Madrid.

Teresa Sevilla Mantecón

Hospital Universitari i Politècnic La Fe. Valencia. Facultad de Medicina. Universidad de Valencia.

Andone Sistiaga Berrondo

Área de Neurociencias. Instituto BioDonostia. San Sebastián. Departamento de Personalidad, Evaluación y Tratamiento Psicológico. Facultad de Psicología, Universidad del País Vasco. CIBERNED. San Sebastián, Guipúzcoa.

M^a Jesús Sobrido Gómez

Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica. SERGAS. Santiago de Compostela, A Coruña.

Xavier Suárez-Calvet

Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. Laboratorio de Enfermedades Neuromusculares. Institut de Recerca de HSCSP. Universitat Autònoma de Barcelona.

Eduardo Tizzano Ferrari

Área de Genética Clínica y Genética Molecular. Hospital Universitario Vall d'Hebron. CIBERER. Barcelona.

Mireia Tondo Colomer

*Departamento de Genética Molecular.
Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat,
Barcelona. Facultad de Farmacia.
Universidad de Barcelona.*

Esther Udina Bonet

*Departamento de Biología Celular, Fisiología e
Inmunología. Universitat Autònoma de Barcelona.*

Jon Andoni Urtizberea

*Unité de Maladies Neuromusculaires.
Hôpital Marin. Hendaye, Francia.*

M^a Ángeles Valero Zanuy

*Unidad de Nutrición Clínica y Dietética.
Servicio de Endocrinología y Nutrición.
Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.
Facultad de Medicina. Universidad Complutense
de Madrid.*

Álvaro Verla Souto

*Servicio de Neurología.
Hospital Clínico Universitario San Carlos. Madrid.*

Juan Jesús Vélchez Padilla

*Servei de Neurología.
Hospital Universitari La Fe. CIBERER. Valencia.*

Liliana Villarreal Pérez

*Servicio de Neurología y Neurofisiología.
Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.*

Sara Vitoria Rubio

*Unitat de Cures Intensives. Hospital Universitari
Germans Trias i Pujol. Badalona, Barcelona.*

Juan José Zarranz Imitizaldu

*Catedrático de Neurología. Universidad del País Vasco.
Servicio de Neurología. Hospital de Cruces. Bilbao,
Vizcaya.*

ÍNDICE

I. CONOCIMIENTOS BÁSICOS

1. Anatomía y fisiología de la Unidad Motora..... 3
Xavier Navarro Acebes, Esther Udina Bonet
2. Anatomía y fisiología de la sensibilidad..... 13
Margarita Rodrigo Angulo
3. Anatomía y fisiología del sistema nervioso autónomo 21
Manuel Arias Gómez, Susana Arias Rivas

II. EL ESTUDIO DE LOS TRASTORNOS NEUROMUSCULARES

4. La historia clínica 29
Anna Pellisé Guinjoan
5. Síntomas y signos motores 33
Eduardo Gutiérrez-Rivas, Gerardo Gutiérrez-Gutiérrez, Ana Alonso-Ortiz
6. Síntomas y signos sensitivos 37
Pedro A. Sánchez-Ayaso
7. Alteraciones tróficas en piel y faneras y otros signos vegetativos. Trastornos esqueléticos..... 43
Juan José Poza Aldea
8. Síntomas y signos cerebrales en las enfermedades neuromusculares 51
Manuel Romero Acebal, Jorge Romero Godoy, Rosalinda Romero Godoy
9. Síntomas y signos cardíacos 57
Miguel Ángel Rubio Pérez
10. La herencia en los trastornos neuromusculares 71
Amets Sáenz Peña, Adolfo López de Munain, Roberto Fernández-Torrón
11. Enzimas musculares. Estudios bioquímicos funcionales..... 81
Tania García Sobrino, Julio Pardo Fernández
12. Electromiografía y velocidades de conducción. Otras técnicas electrofisiológicas 89
Carlos Casasnovas Pons, Jordi Montero-Homs
13. Pruebas de imagen 99
Tania García Sobrino, Julio Pardo Fernández
14. Biopsia muscular 113
Pedro Enrique Jiménez Caballero
15. Biopsia de nervio 125
Pablo Quiroga Subirana, Eduardo Gutiérrez-Rivas, Aurelio Hernández Laín
16. Biopsia de piel y otras técnicas para el estudio de las polineuropatías de fibra fina 129
Jordi Casanova Mollá
17. Estudios inmunológicos..... 137
Eduard Gallardo Vigo, Xavier Suárez-Calvet, Isabel Illa Sendra

III. LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

a) Enfermedades de motoneurona

18. Esclerosis lateral amiotrófica 147
Francisco Javier Rodríguez de Rivera Garrido
19. Paraplejías espásticas hereditarias 159
Manuel Arias Gómez, M^a Jesús Sobrido Gómez
20. Esclerosis lateral primaria 167
Gerardo Gutiérrez-Gutiérrez, Gabriela Goizueta San Martín, Ana Alonso-Ortiz, Eduardo Gutiérrez-Rivas
21. Atrofia muscular espinal 169
Eduardo Tizzano Ferrari
22. Atrofia bulbo-espinal 175
Jesús Esteban Pérez, María Rabasa Pérez
23. Atrofia espinal monomélica 181
Jesús Esteban Pérez, María Rabasa Pérez
24. Enfermedades de motoneurona de causa infecciosa, tóxica o carencial 185
Antonio Guerrero Sola, Álvaro Vela Souto

b) Trastornos de las raíces raquídeas

25. Radiculopatías 189
Antonio Guerrero Sola, Álvaro Vela Souto

c) Enfermedades de los plexos nerviosos

26. Enfermedades de los plexos braquial y lumbosacro 197
Carlos Martín Estefanía, Aníbal de la Mano Bonín, Patricia Martín Medina, Eloísa Feliú Rey

d) Neuropatías

27. Introducción y clasificación 207
María Rabasa Pérez
28. Enfermedades de los nervios craneales 215
Eduardo Gutiérrez-Rivas, Gerardo Gutiérrez-Gutiérrez, José Tomás López-Alburquerque
29. Mononeuropatías agudas 223
Eduardo Gutiérrez-Rivas, Gerardo Gutiérrez-Gutiérrez, Gabriela Goizueta San Martín, Ana Alonso-Ortiz
30. Mononeuropatías crónicas 227
Helena Pérez Pérez
31. Neuropatías motoras y sensitivomotoras hereditarias: enfermedad de Charcot-Marie-Tooth 247
Teresa Sevilla Mantecón
32. Neuropatías sensitivas y autonómicas hereditarias 261
Carlos Alberto Cemillán Fernández
33. Otras polineuropatías hereditarias 265
Yolanda Pamblanco Bataller
34. Neuropatías dis inmunes 275
Luis Querol Gutiérrez, Ricardo Rojas García
35. Neuropatías infecciosas 289
Miguel Ángel Rubio Pérez

36. Polineuropatías tóxicas.....	299
<i>Gerardo Gutiérrez Gutiérrez, María Sereno Moyano, Francisco José Navacerrada Barrero</i>	
37. Polineuropatías asociadas a neoplasias y hemopatías malignas.....	309
<i>Carmen García-Cabo, Germán Morís de la Tassa</i>	
38. Polineuropatías asociadas a enfermedades sistémicas.....	317
<i>José M^a Gómez-Argüelles, Paloma Alonso Béjar, Mónica Luque Alarcón</i>	
39. Polineuropatías de causa desconocida.....	325
<i>Pilar Larrodé Pellicer</i>	
40. Multineuritis asociadas a vasculitis.....	331
<i>Daniel Apolinar García Estévez, Víctor Eliseo Quevedo Vila</i>	
e) Enfermedades de la unión neuromuscular	
41. Miastenia <i>gravis</i>	341
<i>Pilar Larrodé Pellicer</i>	
42. Síndrome de Eaton-Lambert y botulismo.....	351
<i>María Gómez Gallego</i>	
43. Síndromes miasténicos congénitos.....	359
<i>Samuel Ignacio Pascual Pascual, Mar García Romero</i>	
f) Miopatías	
44. Miopatías. Introducción. Clasificación.....	367
<i>Juan José Poza Aldea, Roberto Fernández-Torrón, Jon Andoni Urtizbera, Ana María Cobo Esteban, Federico García Bragado, Adolfo López de Munain</i>	
45. Distrofinopatías.....	375
<i>Jordi Díaz-Manera, Eduard Gallardo Vigo</i>	
46. Distrofia muscular de Emery-Dreifuss.....	387
<i>R. Yolanda Morgado Linares, Pilar Carbonell Corvillo, Rainiero Ávila Polo</i>	
47. Distrofias musculares de cinturas.....	391
<i>Juan José Poza Aldea, Juan Bautista Espinal Valencia, Amets Sáenz Peña, Roberto Fernández-Torrón, Ivonne Jericó Pascual, Adolfo López de Munain, Jon Andoni Urtizbera, Ana María Cobo Esteban, Federico García Bragado</i>	
48. Distrofia facioescapulohumeral y síndromes relacionados.....	403
<i>Pilar Camaño González, Roberto Fernández-Torrón, Richard Lemmers, Sabrina Sacconi, Andone Sistiaga Berrondo, Adolfo López de Munain</i>	
49. Distrofia óculo-faríngea.....	411
<i>Mireia Tondo Colomer, Loreto Martorell Sampol</i>	
50. Miotonías distróficas.....	417
<i>Roberto Fernández-Torrón, Miren Maneiro Vicente, Itxaso Martí Carrera, Miguel Lafuente Hidalgo, Ana María Cobo Esteban, Loreto Martorell Sampol, Andone Sistiaga Berrondo, Ariadna Bargiela Schönbrunn, Rubén Artero Allepuz, Adolfo López de Munain</i>	
51. Canalopatías.....	429
<i>Julio Pardo Fernández, Tania García Sobrino, Manuel Arias Gómez, María Jesús Sobrido Gómez</i>	
52. Miopatías distales.....	435
<i>José Antonio Oliván Usieto</i>	
53. Distrofias relacionadas con proteínas de la matriz extracelular.....	443
<i>Carmen Paradas López, Ana Camacho Salas, Eloy Rivas Infante</i>	

54. Miopatías congénitas.....	453
<i>Ana Camacho Salas, Aurelio Hernández-Laín</i>	
55. Enfermedades mitocondriales	461
<i>Cristina Domínguez González, Miguel Ángel Martín Casanueva, Aurelio Hernández Laín</i>	
56. Miopatías miofibrilares	471
<i>Antonio J. Gutiérrez Martínez</i>	
57. Miopatías metabólicas	479
<i>Eva Martínez Fernández, Eloy Rivas Infante, Beatriz San Millán Tejado, Juan Bautista Lorite</i>	
58. Miopatías inflamatorias.....	491
<i>Francisco Javier Arpa Gutiérrez, Isabel Esteban Rodríguez, Laura Nuño Nuño, Manuel Gutiérrez Molina, Mariano Casado Jiménez</i>	
59. Miopatías tóxicas. Miopatía del enfermo crítico	505
<i>Jaume Coll-Cantí, Sara Vitoria Rubio, Alicia Martínez Piñero, Hipólito Pérez-Moltó</i>	
60. Miopatías infecciosas.....	515
<i>Eduardo Gutiérrez-Rivas, Gerardo Gutiérrez-Gutiérrez, Ana Alonso-Ortiz</i>	
61. Miopatías asociadas a enfermedades sistémicas.....	519
<i>Francisco Antonio Martínez García</i>	
62. Síndromes de hiperactividad muscular.....	531
<i>Celedonio Márquez Infante, Enrique Montes Latorre, Liliana Villarreal Pérez, Carmen Paradas López, María Dolores Jiménez Hernández</i>	

IV. TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

63. Rehabilitación en las enfermedades neuromusculares.....	541
<i>José Ignacio Ibarra Lúzar, Raquel Cutillas Ruiz, Carmelo Fernández García</i>	
64. Asistencia respiratoria.....	551
<i>José M^a Echave-Sustaeta, Lorena Comeche Casanova</i>	
65. Nutrición en enfermedades neuromusculares	559
<i>M^a Ángeles Valero Zanuy, Miguel León Sanz</i>	
66. Cuidados psicológicos en enfermedades neuromusculares	569
<i>Gabriel Ángel Carranque Chaves, Eva Carranque Cantalejo, Sara Raquel Romero Godoy</i>	

V. MISCELÁNEA

67. Panorama de la investigación sobre las enfermedades neuromusculares en España	581
<i>Roberto Fernández-Torrón, Isabel Illa Sendra, Juan Jesús Vilchez Padilla, José Berciano Blanco, Adolfo López de Munain</i>	
68. Directorio de recursos diagnósticos, centros de referencia, asociaciones, fundaciones y páginas web.....	587
<i>relacionadas con las enfermedades neuromusculares. Algoritmos diagnósticos en trastornos neuromusculares</i> <i>Roberto Fernández-Torrón, Adolfo López de Munain</i>	
Índice de materias	597