

TEMA 9

Implicacions logopèdiques en les malalties de la transmissió neuromuscular

1 RESULTATS DE L'APRENTATGE

En finalitzar aquest tema heu de ser capaços de:

- Identificar, classificar i establir un pronòstic aproximat dels trastorns de la transmissió neuromuscular més freqüents.
- Determinar les afectacions en la parla dels pacients amb un trastorn de la transmissió neuromuscular a partir de la seua història clínica.

2 CONCEPTES BÀSICS

La SINAPSI neuromuscular

1. Al botó presinàptic es troben les vesícules d'acetilcolina (ACh).
2. El potencial d'acció del nervi estimula l'alliberament d'ACh que actua sobre els receptors de l'ACh (**AchR**).
3. Quan l'**Ach** (neurotransmissor) es combina amb receptor Ach (**AchR**) es permet l'**entrada** de cations (**Na**). Això despolaritza la placa terminal i es genera un **potencial d'acció** que desencadena la **contracció muscular**.
4. Aquest procés finalitza ràpidament per la hidròlisi d'Ach per l'**acetilcolinesterasa** (AChE) que es troba al fons dels plecs **postsinàptics**.

3 CLASSIFICACIÓ DE LES MALALTIES DE LA TRANSMISSIÓ NEUROMUSCULAR

Les malalties de la transmissió neuromuscular es poden classificar en:

1. **Adquirides:**

1.1. Autoimmunitària:

- **Miastènia greu.**
- Síndrome miastènica de **Lambert Eaton**.

1.2 Toxines: botulisme.

2. **Genètiques:** síndromes miastèniques congènites.

4 MIASTÈNIA GREU

En la miastènia greu (MG) el defecte principal és un **descens del nombre de receptors d'acetilcolina (AChR)** de la membrana postsinàptica. Per tant, la miastènia és una malaltia postsinàptica.

La quantitat d'Ach alliberada per cada impuls normalment disminueix amb l'activitat repetida; això causa l'activació d'un nombre cada vegada menor de fibres musculars i així apareix la característica **fatiga miastènica** (és el símptoma principal de la miastènia).

Les alteracions neuromusculars, en la major part dels casos, són secundàries a una **resposta autoimmunitària regulada per anticossos específics anti-AChR**. Aquests disminueixen el nombre dels AChR en les unions neuromusculars per 3 mecanismes:

- i. Degradació accelerada dels AChR.
- ii. Bloqueig del lloc actiu dels AChR, del lloc on normalment es fixa l'ACh.
- iii. Lesió de la membrana muscular postsinàptica pels anticossos en col·laboració amb el complement.

És 2 vegades més freqüent en dones (pic 28 anys) que en homes (pic 50 anys)

4.1 CLÍNICA DE LA MG

1. **FATIGA** (síntoma principal) i **debilitat muscular** que apareix o s'agreuja amb moviments repetits o amb la contracció muscular sostinguda.

2. **Ocular** (molt freqüent): **ptosi i diplopia**. Hi pot haver fins estrabisme per cansament de la musculatura extra ocular.

3. **Bulbar:**

- Disàrtria flàccida (vegeu Tema 11) i dificultat per a mastegar.
- Paràlisi de la llengua.
- Alteració de la deglució (disfàgia) que pot causar pneumònia aspirativa.

4. **Facial:**

- Expressió facial reduïda (els músculs facials on els primers. És característic perquè la musculatura del trigemin (V) és afectada en poques malalties.

5. **Extremitats i tronc:**

- S'afecta més la musculatura **proximal** que la distal i els braços més que les cames.
- Sol ser una afectació **asimètrica**.
- Ptosi de cap és característic (músculs cervicals).

6. **Insuficiència respiratòria (greu) (DEBILITAT RESPIRATORIA): Crisis miastènica** per debilitat de **diafragma i músculs intercostals**. També pot ser deguda a **paràlisi de cordes vocals**.

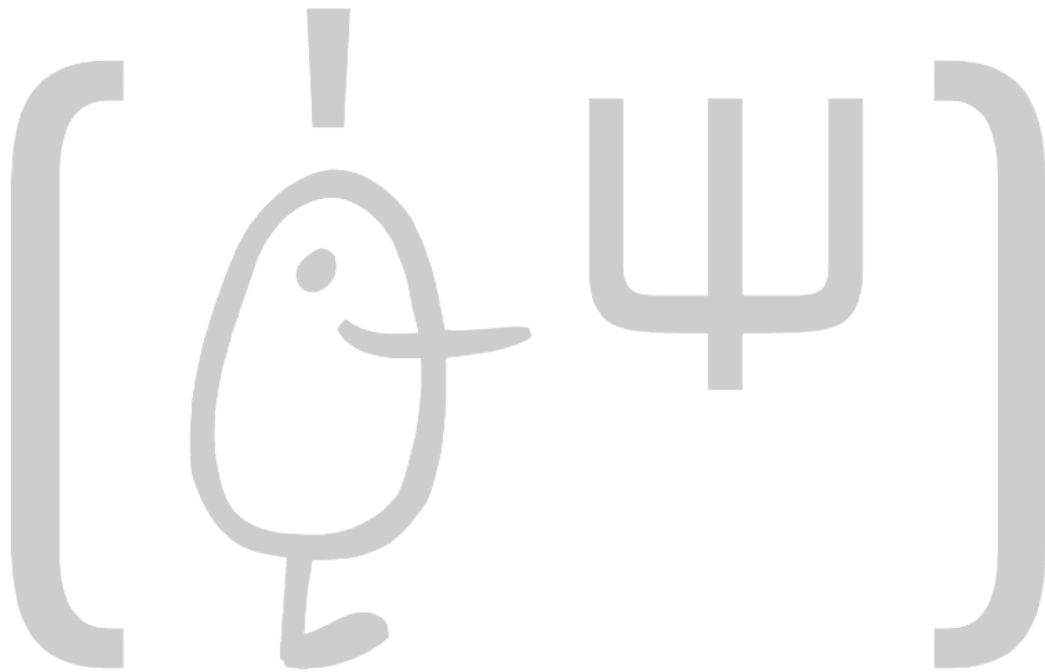
7. **Sensibilitat conservada.**

4.2 PARLA

Disfonia flàccida, parla entretallada progressiva amb una disminució de la intensitat de la veu a mesura que parla. Aquests pacients tenen una normalitat en les troballes laringoscòpiques.

5 SÍNDROME MIASTÈNICA DE LAMBERT EATON

Malaltia **presinàptica** per anticossos contra canals de calci dependents de voltatge. Les principals manifestacions clíniques són debilitat i fatiga, que milloren transitòriament després d'exercici mantingut (a diferència de la MG). Rarament s'afecten els músculs extra oculars, a diferència de la MG.



M^a Dolores Ortiz-Masià, MD, PhD