



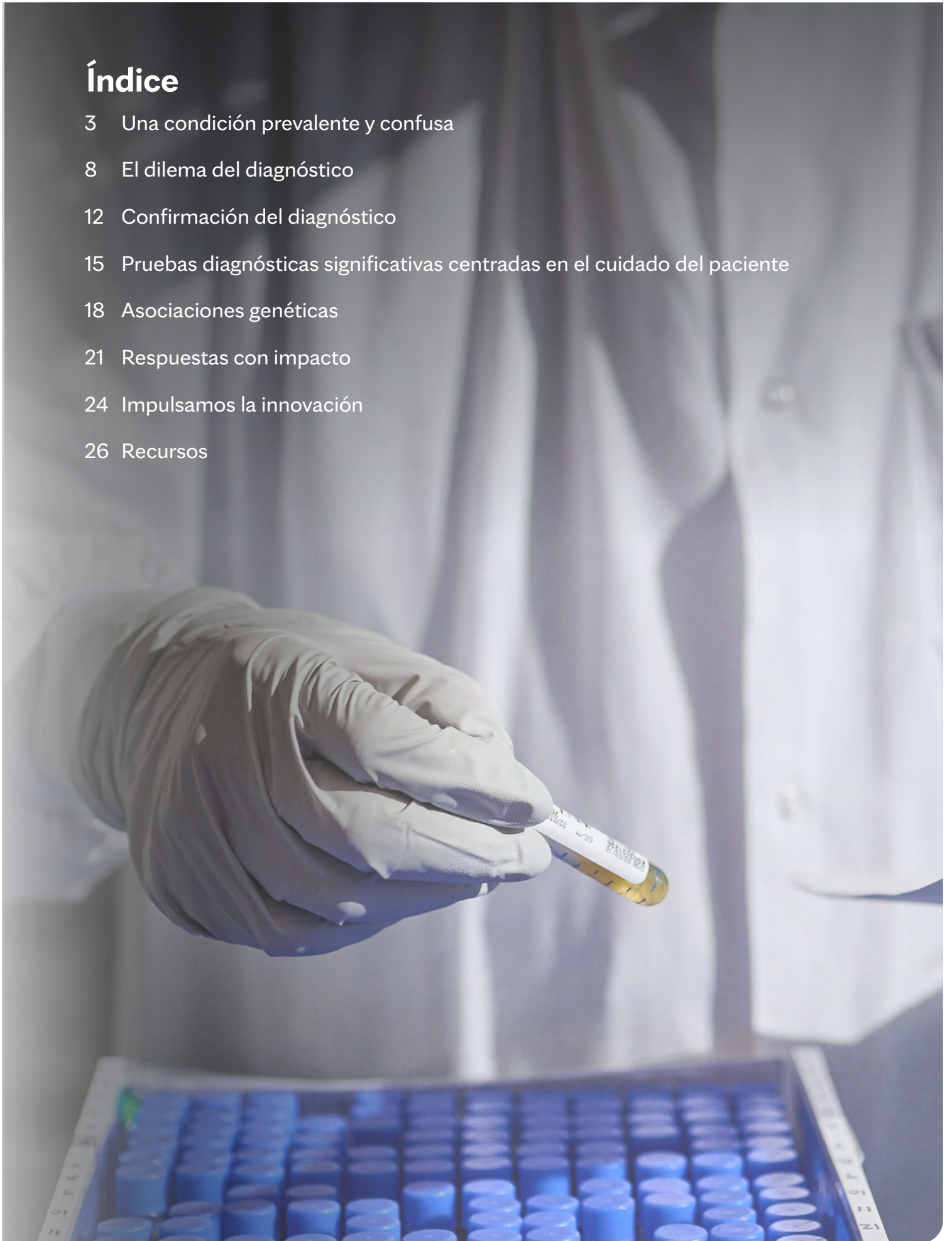
MAYO CLINIC
LABORATORIES

Neuropatía periférica

Cómo superar la discordancia diagnóstica con un enfoque algorítmico

Índice

- 3 Una condición prevalente y confusa
- 8 El dilema del diagnóstico
- 12 Confirmación del diagnóstico
- 15 Pruebas diagnósticas significativas centradas en el cuidado del paciente
- 18 Asociaciones genéticas
- 21 Respuestas con impacto
- 24 Impulsamos la innovación
- 26 Recursos



Una condición prevalente y confusa

La neuropatía periférica es una afección nerviosa generalizada que cambia la vida de quienes la padecen, y que afecta al 2,5% de la población mundial y entre el 6% y 30% de las personas mayores.^{1,2} Se han clasificado más de 100 subtipos de neuropatía periférica,³ y, si bien la mayoría de los tipos no ponen en riesgo la vida, la enfermedad puede causar discapacidad grave si no se trata.





Dr. Divyanshu Dubey,
Neurología y Medicina de Laboratorio y Patología

Para las personas afectadas por la neuropatía periférica, esta condición suele ser desconcertante y disruptiva. Tiene innumerables causas y el cuadro clínico inicial incluye desde desarrollo gradual de entumecimiento y hormigueo en las manos y los pies, hasta debilidad y disfunción de aparición rápida, que afectan gravemente el movimiento, la fuerza y la capacidad funcional.

«En muchos pacientes, la neuropatía por sí sola no aumenta la mortalidad ni reduce en gran medida la esperanza de vida», afirma el Dr. Divyanshu Dubey, neurólogo de la Clínica Mayo y codirector del Laboratorio de Neuroinmunología Clínica.

«Estos pacientes viven largas vidas con las discapacidades crónicas o, en algunos casos, las discapacidades progresivas. Con el tiempo, si pensamos en comparaciones estadísticas, la discapacidad ajustada a los años de vida puede ser bastante significativa», dice el Dr. Dubey. Si bien muchas formas de neuropatía periférica no son curables, muchos tipos sí lo son. Otros tipos pueden tratarse de forma eficaz.

«Para los pacientes que tienen una causa reversible, el diagnóstico y la intervención tempranos son fundamentales para evitar que la condición evolucione a una etapa irreversible», comenta el Dr. Dubey.

Análisis del diagnóstico para encontrar causas tratables

Es fundamental identificar pacientes que podrían beneficiarse de un tratamiento o de otras intervenciones. Sin embargo, hacerlo no es tan sencillo. Las manifestaciones clínicas de la neuropatía periférica a menudo desafían el fenotipo.

Los síntomas de la neuropatía varían según la extensión del daño y el tipo de fibra nerviosa periférica afectada. La afección se clasifica según el nervio primario afectado: motor, sensitivo o autonómico. A pesar de las descripciones como «predominantemente sensitivas», «predominantemente motoras», «sensitivomotoras» y «autonómicas», la mayoría de las neuropatías afectan más de un nervio y los síntomas no siguen un patrón claro.

«El gran problema es que muchas de estas enfermedades, ya sean hereditarias o adquiridas, se superponen entre sí», afirma el Dr. Christopher Klein, neurólogo y especialista neuromuscular de la Clínica Mayo. «Podría ser algo en el ADN, podría estar relacionado con un tipo de cáncer, podría ser una enfermedad autoinmune no relacionada con el cáncer».

Si bien la neuropatía diabética es la neuropatía periférica más común, cada vez se reconocen más factores determinantes genéticos y autoinmunes.

Entre las neuropatías adquiridas, el 10% de los casos tiene factores determinantes autoinmunes.⁴ De ellos, la polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica es uno de los tipos tratables más comunes. Esta afección, causada por un ataque equivocado del sistema inmunitario a los nervios periféricos, es solo uno de los muchos tipos autoinmunes.



Dr. Christopher Klein, Neurología

«Constituyen solo una pequeña fracción de las neuropatías. Como médicos, **es importante que nos aseguremos de no pasar por alto nada que sea tratable o algo con lo que podamos detener la progresión**, y limitar la discapacidad en la vida de estos pacientes».


– Dr. Divyanshu Dubey



Las investigaciones han revelado y continúan revelando asociaciones con anticuerpos, así como conexiones genéticas, y los estudios actuales continúan identificando conexiones entre anticuerpos y enfermedades. En casos poco frecuentes, un cáncer subyacente es la causa de la enfermedad, y, para esos pacientes, las tasas de morbilidad y mortalidad son mucho más elevadas.


La buena noticia para muchos pacientes con enfermedades de origen canceroso o inmunitario es que a menudo es posible tratarlas, y que la identificación de la afección paraneoplásica específica es cada vez más sencilla como resultado de las pruebas de laboratorio avanzadas³ (Identificación de Mayo: AIAES).

«La neuropatía es común, pero estas condiciones autoinmunes que se asocian con ella o que la causan no lo son», dice el Dr. Dubey.



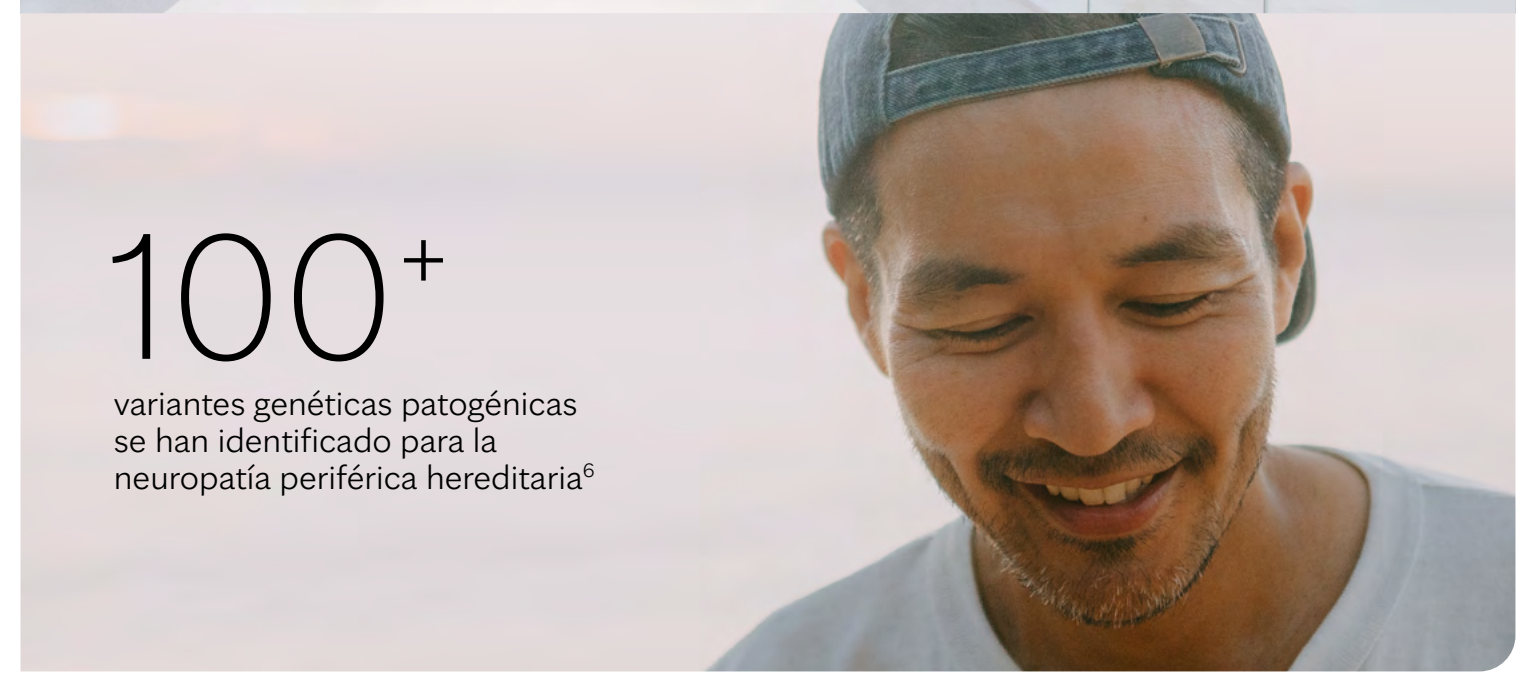
20-30^M

de personas en los EE. UU. se ven afectadas por la neuropatía periférica³



25-46[%]

de los casos son adquiridos⁵



100⁺

variantes genéticas patogénicas se han identificado para la neuropatía periférica hereditaria⁶

El dilema del diagnóstico

Evaluar las variables para identificar la causa de la neuropatía de un paciente es fundamental para que los resultados del paciente sean exitosos. Desafortunadamente, el diagnóstico de muchos pacientes puede demorar semanas, meses e incluso años en algunos casos.



En el caso de pacientes con manifestaciones claras, un examen clínico, antecedentes médicos personales y familiares completos, y herramientas de exámenes de detección de primera línea pueden proporcionar a los médicos de atención médica primaria evidencia suficiente para establecer un diagnóstico con confianza.

Con respecto a las personas con casos poco claros que pasan a la atención médica de un neurólogo o especialista neuromuscular, a menudo se realizan más pruebas diagnósticas para establecer el patrón clínico. Las pruebas electrodiagnósticas, como los estudios de conducción nerviosa o con electromiografías con aguja, suelen utilizarse para evaluar la estructura y la actividad nerviosa. Estas pruebas determinan si el daño está en el axón de la célula nerviosa (neuropatía axónica) o en la vaina de mielina que rodea la célula (neuropatía desmielinizante).

Varias asociaciones médicas, como la Asociación Estadounidense de Medicina Neuromuscular y Electrodiagnóstica y la Academia Americana de Médicos de Familia, recomiendan las pruebas electrodiagnósticas como parte del proceso de diagnóstico de neuropatías periféricas.⁷

En las circunstancias adecuadas, estas pruebas pueden ser una herramienta valiosa para diferenciar la enfermedad y confirmar el diagnóstico correcto. Sin embargo, no siempre se dan las circunstancias adecuadas, e incluso cuando se dan, los resultados de las electromiografías realizadas en centros externos



pueden ser difíciles de interpretar para los médicos que las solicitaron. Esta dificultad se destacó en una investigación de 2020 sobre la utilidad de los estudios electrodiagnósticos para el diagnóstico de ciertas neuropatías periféricas.⁸

«En ocasiones, he notado variabilidad en cuanto a la realización y la interpretación de los estudios electrodiagnósticos de pacientes remitidos a nuestra clínica. Muchas veces, estos estudios no ofrecen el nivel de confiabilidad necesario para brindar un diagnóstico clínico preciso», menciona el Dr. Dubey. «Esto puede verse afectado por diversos factores, como la experiencia del operador y la temperatura de la extremidad. Estos factores pueden afectar los resultados obtenidos».



La ambigüedad de las herramientas diagnósticas

En ausencia de electromiografías o como complemento, las pruebas de laboratorio avanzadas pueden definir mejor el diagnóstico. Las pruebas de laboratorio destinadas a diagnosticar la neuropatía periférica tradicionalmente se han estructurado para coincidir con la manifestación clínica de la enfermedad de un paciente. Por lo tanto, a los pacientes con cambios sensoriales o radiculopatía se les suelen realizar pruebas de laboratorio para detectar anticuerpos asociados a los trastornos sensitivos, mientras que a los pacientes con afectación motora o mielopatía se les suelen realizar pruebas para detectar anticuerpos relacionados con la debilidad muscular y el movimiento.

Sin embargo, lo desconcertante es que los anticuerpos pueden superponerse entre las manifestaciones sensoriales y motoras, lo que complica la selección de la prueba de laboratorio adecuada para un paciente con manifestaciones atípicas.

«Muchas veces no se sabe cuál es la prueba correcta», dice el Dr. Klein, quien también es codirector del Laboratorio de Nervios Periféricos de la Clínica Mayo. «Hay algunas situaciones en las que uno está bastante seguro y se pueden clasificar en un grupo grande. Pero todos los pacientes son diferentes y la seguridad que tengo sobre la utilidad de las pruebas siempre varía en cada caso».

A la confusión sobre el uso adecuado de las pruebas se suma la disponibilidad de paneles grandes e indiferenciados.

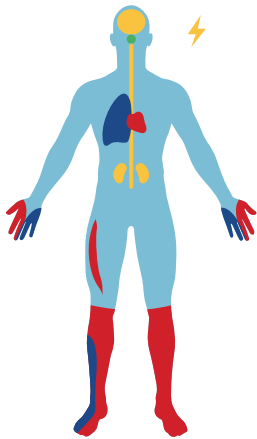
«Uno de los desafíos de los grandes paneles de anticuerpos es que se han generado para detectar múltiples estados de la enfermedad», dice el Dr. John Mills, codirector del Laboratorio de Neuroinmunología Clínica. «Si el panel no tiene pruebas específicas, existe un riesgo mayor de generar resultados falsos positivos, lo que reduce su valor predictivo positivo y su confiabilidad».



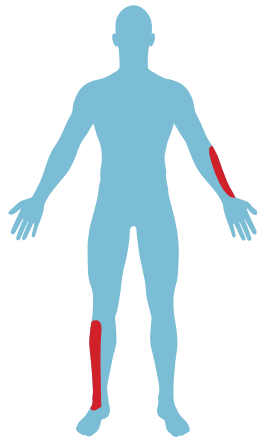
Subtipos autoinmunes

Neuropatía desmielinizante Subtipos y afectación

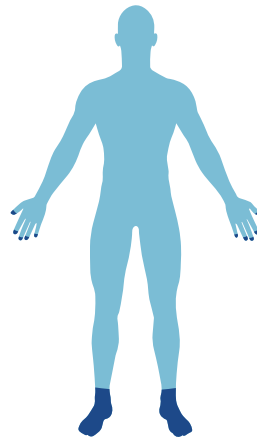
● SISTEMA NERVIOSO CENTRAL ● SENSITIVO ● MOTOR ✓ AUTÓNOMICO ⚡ DOLOR



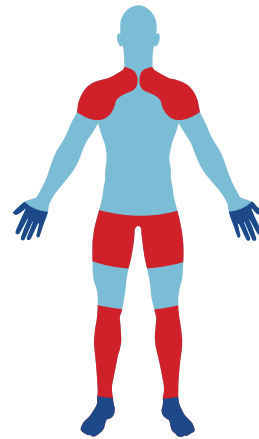
Vasculitis sistémica multifocal



Neuropatía motora multifocal (NMM)



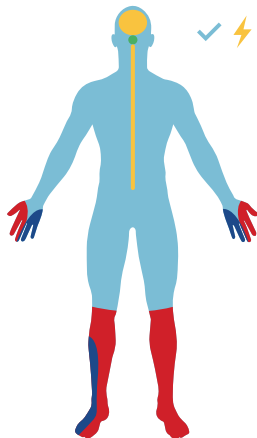
Neuropatía desmielinizante sensorial distal adquirida (DADS)



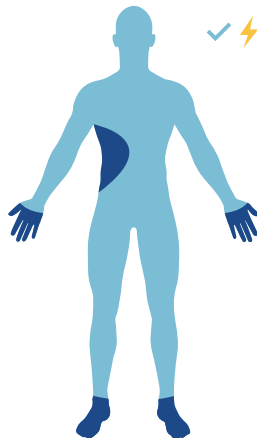
Polirradiculoneuropatías desmielinizantes inflamatorias (CIDP, MILLER, FISHER, AMAN)

Neuropatía axonal Subtipos y afectación

● SISTEMA NERVIOSO CENTRAL ● SENSITIVO ● MOTOR ✓ AUTÓNOMICO ⚡ DOLOR



Neuropatía y polirradiculoneuropatía simétrica y asimétrica



Neuropatía de fibras pequeñas y dolor idiopático, casos autoinmunes - presentación aguda o subaguda

Confirmación del diagnóstico

«La fortaleza del algoritmo es un gran igualador. Toma a la persona más joven y a la más capacitada y las coloca en igualdad de condiciones para la consideración inicial del diagnóstico».

– Dr. Christopher Klein

El Dr. Klein en conversación con el Dr. Neal Niu



Motivados por el valor principal de la Clínica Mayo de que las necesidades del paciente son la prioridad, los médicos y científicos de la Clínica Mayo han liderado un enfoque centrado en el paciente para el diagnóstico de la neuropatía periférica que elimina las conjeturas.

«He trabajado en este campo desde que tenía 21 años», afirma el Dr. Klein. «Ahora tengo más de 60 años y esta es una de las cosas más esperanzadoras que he visto en cuanto a ayudar a médicos con diferentes niveles de capacitación a agilizar el diagnóstico de sus pacientes».

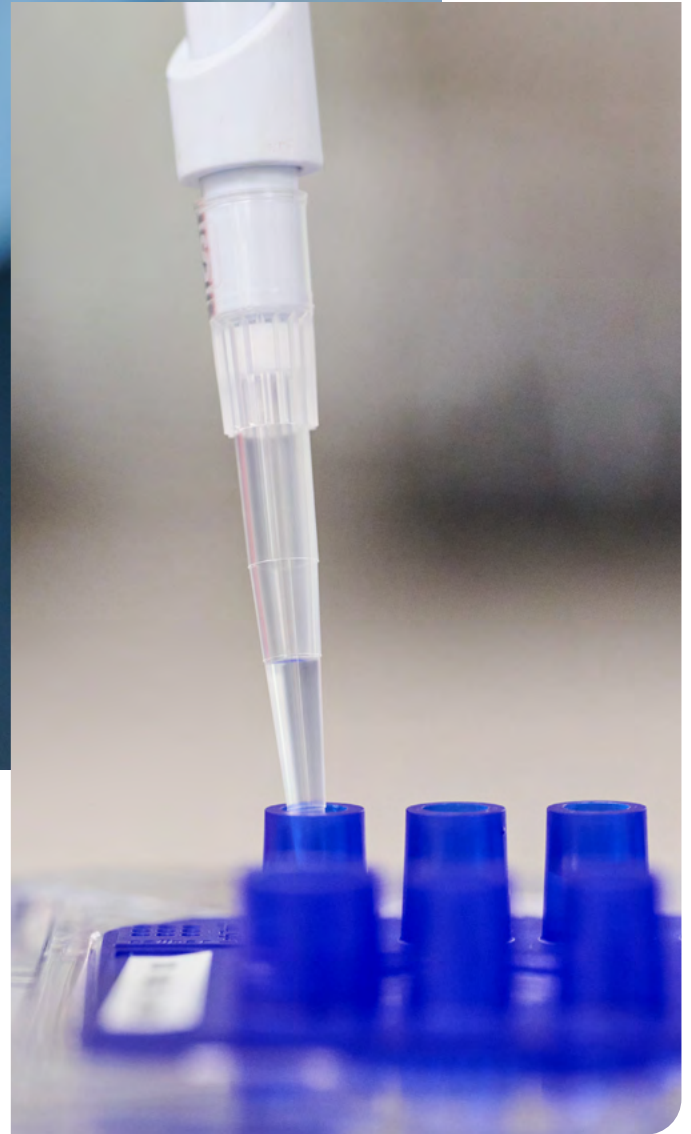


A fines de 2024, el equipo del laboratorio de neuroinmunología y neurogenética de la Clínica Mayo publicó versiones actualizadas de los algoritmos de pruebas diagnósticas de la neuropatía periférica adquirida y la neuropatía periférica hereditaria. Estas pautas dirigen de manera integral la solicitud de pruebas para los pacientes cuya afección se sospecha que tiene causas autoinmunes o genéticas, y están diseñadas para brindar respuestas definitivas y diagnósticos más rápidos.

«La selección de la prueba correcta para el paciente correcto aumenta la probabilidad anterior a la prueba al evitar falsos positivos», dice el Dr. Dubey. «Desafortunadamente, las pruebas con resultados falsos positivos pueden derivar en pruebas diagnósticas excesivas e innecesarias o en la administración de inmunoterapia no justificada».

Además, para ayudar a reducir el diagnóstico erróneo de polineuropatía desmielinizante, los desarrolladores de pruebas de la Clínica Mayo diseñaron una herramienta digital para guiar la solicitud de las pruebas.

Según una investigación interna de la Clínica Mayo, el sobrediagnóstico impreciso de polineuropatía desmielinizante agrava la carga económica del tratamiento con inmunoglobulina intravenosa en los EE. UU. y retrasa la administración del



tratamiento adecuado en la mitad de esos pacientes que inicialmente reciben inmunoglobulina intravenosa, pero que luego se descubre que tienen un diagnóstico diferente.^{9,10,11,12}

La calculadora de polineuropatía desmielinizante ayuda a los médicos a distinguir entre polineuropatía desmielinizante clásica, polineuropatía desmielinizante atípica y trastornos miméticos mediante la identificación de señales de alerta asociadas con enfermedades imitadoras. Si bien la mayoría de las polineuropatías desmielinizantes clásicas responden al tratamiento de primera línea con inmunoglobulina intravenosa, ciertas variantes atípicas son resistentes al tratamiento.



Caileen Hughes, técnica de laboratorio clínico, observa muestras procesadas en un manipulador de líquidos como parte de las pruebas diagnósticas de neuropatía axónica autoinmune.

«Estamos bastante seguros de que estas pruebas y los algoritmos son fieles a nuestra convicción de asignar la prueba correcta al paciente correcto. Este es un concepto muy importante y, al hacerlo, **podemos lograr que los pacientes reciban la mejor atención médica**», dice el Dr. Klein.

Pruebas diagnósticas significativas centradas en el paciente

Desde la creación del Laboratorio de Neuroinmunología Clínica de la Clínica Mayo a mediados de la década de 1980, los especialistas en neurología de la Clínica Mayo han desempeñado un papel líder en el área de pruebas diagnósticas de neuropatía periférica autoinmune. La confluencia de investigación, práctica y desarrollo de pruebas es el motor que lanza nuevos descubrimientos a la práctica.

«Dado que la mayoría de nosotros somos médicos y existe una conexión clínica en cada uno de nuestros grupos, estamos aprendiendo todo el tiempo», comenta el Dr. Dubey.



«Seguimos aprendiendo sobre lo que sucede en nuestra área, ya sea a través de los pacientes que atendemos en nuestra clínica como de la revisión de distintos textos».

Cuando científicos de la Clínica Mayo o investigadores externos descubren anticuerpos, se los evalúa para determinar su importancia clínica y, si corresponde, se los incorpora al portafolio de pruebas diagnósticas de trastornos autoinmunes de los Laboratorios de la Clínica Mayo.



El anticuerpo antineurofascina-155 (NF155), que es uno de los biomarcadores asociados a la manifestación similar a la polineuropatía desmielinizante que responde mal a la inmunoglobulina intravenosa,¹³ es un ejemplo de un objetivo identificado fuera de la Clínica Mayo, pero que se incorporó a las pruebas diagnósticas de la polineuropatía desmielinizante (Identificación de Mayo: CIDP e identificación de Mayo: DMNES).

«El primer paso que dimos fue revisar la nodopatía autoinmune anti-NF155 y convencernos de que existía suficiente bibliografía para corroborar que la Clínica Mayo debía ofrecerlo en sus pruebas», dice el Dr. Dubey. «Después, hicimos un trabajo de verificación previa para probar suficientes casos a fin de entender si lo que leíamos en los textos era coherente con lo que estábamos presenciando en el ámbito clínico. Y cuando nos convencimos desde todos los ángulos, los anticuerpos se validaron y se ingresaron en esos paneles».

«Garantizar que cada anticuerpo tenga una alta especificidad para la neuropatía periférica es fundamental para el diseño de pruebas diagnósticas significativas a nivel clínico», menciona el Dr. Mills.

«Cada analito que ofrecemos cuenta con el respaldo de un estudio clínico», dice el Dr. Mills. «Son analitos que tienen una utilidad clínica comprobada y abundante respaldo bibliográfico revisado por colegas, y todos ellos son procesables. El tratamiento y el enfoque para controlar a esos pacientes cuando tienen uno de estos anticuerpos se definen de forma precisa». Para ello, se eliminan o excluyen los anticuerpos que carecen de suficiente especificidad en el contexto de un panel grande y que suponen un riesgo de generar resultados falsos positivos.





Por ejemplos, los anticuerpos contra el canal de potasio dependiente del voltaje se excluyeron de la evaluación de neuropatía periférica axónica autoinmune de los Laboratorios de la Clínica Mayo (Identificación de Mayo: AIAES) debido a una investigación en la que se informó que el 85% de los casos positivos para el canal de potasio dependiente del voltaje arrojaron un resultado negativo en los análisis condicionados.¹⁴

«Evaluamos nuestros paneles de forma constante y eliminamos o modificamos las pruebas de rendimiento deficiente porque sabemos que pueden generar más confusiones diagnósticas que brindar respuestas», afirma el Dr. Mills. «Nos esforzamos por garantizar que, cuando incluimos algo en nuestro panel, el resultado de la prueba sea confiable».

Las pruebas de anticuerpos antigangliósidos son una incorporación reciente al área de pruebas diagnósticas de trastornos autoinmunes de la Clínica Mayo (Identificación de Mayo: GAES). Los anticuerpos antigangliósidos se asocian a varios trastornos graves pero tratables, como el síndrome de Guillain-Barré y sus variantes: el síndrome de Miller-Fisher, la encefalitis de Bickerstaff, la neuropatía motora multifocal y la neuropatía sensitiva y motora desmielinizante multifocal adquirida.

El Dr. John Mills, codirector del Laboratorio de Neuroinmunología Clínica, y Rachel Tyler, técnica de laboratorio clínico, analizan muestras de pacientes colocadas en el citómetro de flujo.

Asociaciones genéticas

De la misma manera que se evalúan los anticuerpos para determinar su importancia clínica, las recién descubiertas variantes genéticas relacionadas con la afección se estudian de cerca a fin de determinar su valor para las pruebas diagnósticas.

Se han identificado más de 100 variantes genéticas asociadas a la neuropatía periférica hereditaria a través de la secuenciación genómica, y las investigaciones en curso continúan revelando nuevas conexiones genéticas. Estas son buenas noticias para aproximadamente el 50% de los pacientes que carecen de diagnóstico genético y tienen dificultades para controlar su afección.⁶

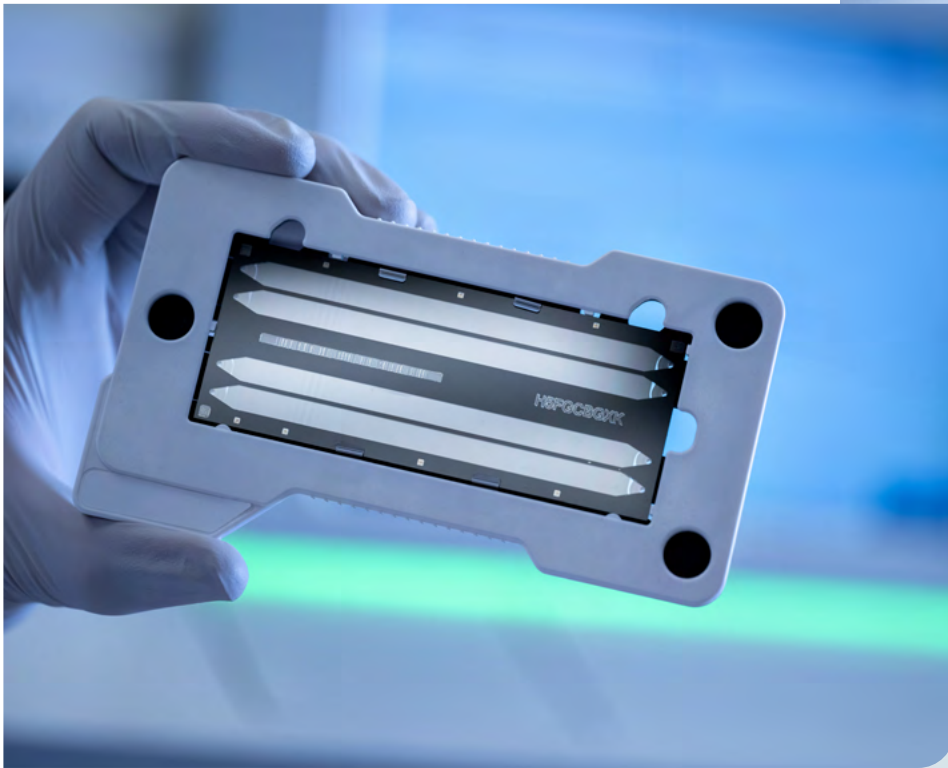
100⁺

variantes genéticas asociadas a la neuropatía periférica

50%

de los pacientes carecen diagnóstico genético

«En la Clínica Mayo, las investigaciones sobre las conexiones genéticas tanto a nivel del genoma como del exoma constantemente proporcionan nuevos objetivos para investigar», dice el Dr. Klein.



«Esta área se mueve con mucha rapidez», afirma el Dr. Klein. «(La secuenciación avanzada) nos permitirá encontrar un tipo de mutación, llamada expansiones repetidas, que, históricamente, otras plataformas de secuenciación no han detectado».

Entre las neuropatías asociadas a las expansiones repetidas se encuentran ciertas ataxias sensitivas, causadas por daño axónico. La implementación de pruebas para diagnosticar correctamente la ataxia ha sido una prioridad de los desarrolladores de pruebas de la Clínica Mayo, y el laboratorio ahora ofrece un panel de genes para la ataxia hereditaria (Identificación de Mayo: ATAXP) y pruebas diagnósticas de la ataxia de Friedreich y la ataxia espinocerebelosa (Identificación de Mayo: SCAP).

«Sospechamos que encontraremos otras expansiones repetidas que no se detectan en la secuenciación de rutina, por lo que el 40 % de las neuropatías axónicas no detectadas podría reducirse a una cantidad mucho menor», dice el Dr. Klein.

Cuando se realizan nuevos descubrimientos, como el hallazgo en 2020 de que la variación en el gen *SORD* puede causar la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth,¹⁵ estos se validan e implementan con rapidez (Identificación de Mayo: SORD).





En la Clínica Mayo, se utilizan tecnologías avanzadas para evaluar la variación genética asociada a la neuropatía periférica hereditaria. Entre lo que se ofrece en la clínica se incluyen análisis de un solo gen para *PMP22*, que se asocia a entre el 70% y 80% de todas las neuropatías hereditarias (Identificación de Mayo: PMPDD), y un panel integral de secuenciación de última generación que analiza más de 180 genes con asociaciones conocidas a neuropatías periféricas hereditarias (Identificación de Mayo: PEPAN).

«En el diseño de nuestro panel, incluimos neuropatías sistémicas, neuropatías relacionadas con el metabolismo y otras condiciones genéticas que presentan síntomas de neuropatía periférica, que son realmente el núcleo de nuestro diseño para que sea útil», dice el Dr. Neal Niu, investigador de genética molecular de la Clínica Mayo. «Nuestro panel proporciona una evaluación clínica basada en el fenotipo; no se trata simplemente de confirmar un conjunto particular de trastornos genéticos específicos».

El Dr. Neal Niu analiza datos de secuenciación de última generación con Travis Anderson, técnico de laboratorio clínico.



Respuestas con impacto

Cada año, las pruebas diagnósticas de neuropatía periférica disponibles en los Laboratorios de la Clínica Mayo **ofrecen miles de respuestas que cambian la vida de los pacientes** tanto de la Clínica Mayo como de todo el mundo. Para estos pacientes, recibir respuestas después de meses e incluso años de diagnósticos erróneos significa que ahora tienen un camino que seguir.

Uno de esos pacientes buscó respuestas durante más de 10 años antes de que las pruebas diagnósticas de los Laboratorios de la Clínica Mayo revelaran que tenía anticuerpos antineurofascina-155 (NF155) que causaban su neuropatía progresiva grave.

Antes de recibir el diagnóstico preciso, al paciente le diagnosticaron erróneamente síndrome del túnel carpiano y compresión

Se evaluó una muestra de la sangre del paciente a través de una prueba de anticuerpos de los Laboratorios de la Clínica Mayo, en la que se utiliza citometría de flujo para confirmar la polineuropatía desmielinizante de tipo NF155. La citometría de flujo es una técnica de laboratorio sofisticada que brinda resultados de pruebas más específicos. El resultado de la prueba fue positivo.



medular, por los que se sometió a una cirugía. Cuando lo remitieron a la Clínica Mayo, recibió un diagnóstico de polineuropatía desmielinizante y lo trataron con inmunoglobulina intravenosa, pero el tratamiento no fue eficaz. Luego, recibió dosis altas de esteroides y se sometió a plasmaféresis, que lo ayudó un poco, pero el intercambio de sangre fue difícil.

El fracaso de la inmunoglobulina intravenosa para combatir los síntomas del paciente impulsó a su neurólogo de la Clínica Mayo a investigar con más profundidad. Esa investigación apuntó a un nuevo estudio del papel de los anticuerpos anti-NF155, que se encuentran solo entre el 4% y 18% de los pacientes con polineuropatía desmielinizante.

«Fue extraordinario», dijo el médico del paciente. «Era la respuesta que sabíamos que teníamos frente a nuestros ojos, pero que no podíamos confirmar».

Saber que un paciente tiene el anticuerpo anti-NF155 es fundamental porque sugiere una terapia alternativa, que suele ser el medicamento inmunodepresor rituximab.

«La nodopatía autoinmune NF155 puede ser una enfermedad progresiva si no se trata de forma adecuada», dice el Dr. Dubey. «Los pacientes pueden tener discapacidades duraderas, que, en algún momento, se vuelven permanentes».

Respuestas transformadoras

Un paciente diferente, un adolescente, había presentado síntomas aparentemente aleatorios, como temblores y una estructura atípica del pie, durante la mayor parte de su vida. Un estudio de conducción nerviosa como parte de las pruebas electrodiagnósticas no arrojó resultados concluyentes. Al paciente se le realizó una prueba diagnóstica del genoma completo, pero la secuenciación genética no detectó ninguna variación obvia relacionada con la neuropatía periférica.

Un miembro del equipo de atención médica del joven sugirió realizarle una evaluación genética más exhaustiva y se envió la muestra del paciente a los Laboratorios de la Clínica Mayo. Las pruebas de un solo gen de los genes *PMP22* y *SORD* revelaron que la afección del adolescente era un tipo de enfermedad Charcot-Marie-Tooth causada por una variación en *SORD*. En la actualidad, se están realizando ensayos clínicos con el fin de desarrollar tratamientos dirigidos para la neuropatía relacionada con *SORD*. El objetivo de estos medicamentos es combatir el proceso destructivo causado por el defecto genético y evitar que los síntomas se presenten o empeoren.

En otro caso, una mujer joven que había padecido los síntomas de neuropatía periférica durante la mayor parte de su vida y que anteriormente había recibido un diagnóstico de enfermedad de Charcot-Marie-Tooth quería tener hijos, pero no quería transmitirles la afección genética. La paciente buscó una segunda opinión en la Clínica Mayo. Su equipo de atención médica, que incluía al Dr. Klein, pensó que los estudios de conducción nerviosa señalaban una causa adquirida. Se ordenó la realización de pruebas diagnósticas de trastornos autoinmunes y estas arrojaron un resultado positivo para neuropatía relacionada con IgG 4, un tipo autoinmune que podría tratarse.

«Le administramos un tratamiento y ahora tiene cinco hijos».

– Dr. Christopher Klein

Con respecto a los pacientes que sí reciben un diagnóstico genético, los resultados pueden ser útiles para orientar las decisiones personales y familiares sobre la atención médica.

«Estos diagnósticos se convierten en atención médica para los familiares, los hermanos, las hermanas e incluso las generaciones más jóvenes que están considerando someterse a exámenes de detección para acceder a posibles tratamientos», dice el Dr. Niu.

Por ejemplo, en el caso de la amiloidosis sistémica hereditaria, como la amiloidosis por transtirretina, existen terapias moleculares para evitar que los síntomas de la neuropatía periférica empeoren.

«Como parte de nuestra filosofía, siempre nos concentramos y hacemos énfasis en las pruebas de laboratorio que pueden ser útiles para tratar al paciente», afirma el Dr. Niu.



Impulsamos la innovación





La integración de la práctica clínica de la Clínica de Mayo con los desarrolladores de pruebas del Departamento de Medicina de Laboratorio y Patología de la Clínica Mayo impulsa la innovación en las pruebas diagnósticas en los Laboratorios de la Clínica Mayo. Equipos de neurólogos en ejercicio, científicos de medicina de laboratorio e investigadores trabajan en colaboración para convertir nuevos descubrimientos en enfoques novedosos de pruebas diagnósticas que satisfagan la necesidad del paciente.

«Una fortaleza de nuestro enfoque, que he visto por haber hecho esto durante tanto tiempo, es la combinación de especialistas», dice el Dr. Klein. «Ya sea que se trate de alguien como John Mills, que es un laboratorista extraordinario familiarizado con detalles extremadamente técnicos y asuntos de validación, o Div Dubey, que es un gran profesional clínico y también un gran científico de laboratorio, o Neal Niu, quien también es un excelente científico de laboratorio, o de nuestro equipo de atención al cliente y su capacidad para que los pacientes obtengan la prueba correcta, se necesita un equipo muy sólido con habilidades divergentes para que todo esto funcione».

El enfoque multidisciplinario que prioriza al paciente significa que las necesidades clínicas más importantes son las principales prioridades.

«Lo que hace que nuestro servicio destaque es que comenzamos con una pregunta clínica que queremos responder», dice el Dr. Niu. «Es a través de la colaboración estrecha con nuestra clínica neuromuscular y genetistas clínicos que logramos determinar la pregunta central que nuestro panel nos ayudará a abordar».

«Observar el desarrollo de las pruebas desde la perspectiva de los médicos y sus pacientes coincide con la prioridad de la Clínica Mayo de priorizar las necesidades de los pacientes», señala el Dr. Dubey.

«Compartimos nuestra experiencia y conocimientos, y luego intentamos aplicar lo que hemos aprendido a estas pruebas para brindar la mejor atención a los pacientes», dice el doctor. «Eso nos ha vuelto exitosos no solo en el laboratorio, sino también en nuestra capacidad para brindar a los pacientes una buena atención médica básica día tras día».



Recursos

Algoritmos de pruebas diagnósticas

El uso de algoritmos de pruebas diagnósticas para guiar la solicitud de pruebas es fundamental para garantizar que el paciente correcto reciba la prueba correcta. Nuestros algoritmos para la neuropatía adquirida y la neuropatía hereditaria combinan la experiencia inigualable de los médicos y científicos de la Clínica Mayo, la investigación emergente y las metodologías de pruebas diagnósticas de vanguardia para guiar el proceso de solicitud de pruebas.

- [Algoritmo para el diagnóstico de la neuropatía adquirida](#)
- [Algoritmo para el diagnóstico de la neuropatía periférica hereditaria](#)

Pruebas diagnósticas de neuropatía periférica

Consulte nuestras pruebas diagnósticas para identificar la neuropatía periférica autoinmune con causas axónicas o desmielinizantes, así como la secuenciación de última generación para establecer si una neuropatía periférica es de naturaleza genética.

- [Ver las pruebas diagnósticas](#)



Referencias

¹Diagnosis of peripheral neuropathy | Neurological Research and Practice | Full Text ²Hoffman EM, Staff NP, Robb JM, St. Sauver JL, Dyck PJ, and Klein CJ. Impairments and comorbidities of polyneuropathy revealed by population-based analyses. *Neurology*. Abril de 2015. 84;16: 1644-1651. ³Peripheral Neuropathy | National Institute of Neurological Disorders and Stroke ⁴Visser. et al. *Neurology*. 2015 ⁵Peripheral Neuropathy: Evaluation and Differential Diagnosis | AAFP ⁶Genetics of inherited peripheral neuropathies and the next frontier: looking backwards to progress forwards | *J Neurol Neurosurg Psychiatry* ⁷Diagnosis of peripheral neuropathy | Neurological Research and Practice | Full Text ⁸Ginsberg MR, Morren JA. Utility of electrodiagnostic studies in patients referred with a diagnosis of polyneuropathy. *Muscle Nerve*. Marzo de 2020;61(3):288-292. doi 10.1002/mus.26746. Epub 2019 11 de diciembre. PMID: 31650552. ⁹Cornblath DR, Gorson KC, Hughes RA, Merkies IS. Observations on chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy: A plea for a rigorous approach to diagnosis and treatment. *J Neurol Sci*. 2013;330:2-3. ¹⁰Allen JA, Lewis RA. CIDP diagnostic pitfalls and perception of treatment benefit. *Neurology*. 2015;85:498-504. ¹¹Allen JA, Ney J, Lewis RA. Electrodiagnostic errors contribute to chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy misdiagnosis. *Muscle Nerve*. 2018;57:542-549. ¹²Allen JA, Merkies ISJ, Lewis RA. Monitoring Clinical Course and Treatment Response in Chronic Inflammatory Demyelinating Polyneuropathy During Routine Care: A Review of Clinical and Laboratory Assessment Measures. *JAMA Neurol*. 2020;77:1159-1166 ¹³Shelly S, Klein CJ, Dyck PJB, Paul P, Mauermann ML, Berini SE, Howe B, Fryer JP, Basal E, Bakri HM, Laughlin RS, McKeon A, Pittcock SJ, Mills J, Dubey D. Neurofascin-155 Immunoglobulin Subtypes: Clinicopathologic Associations and Neurologic Outcomes. *Neurology*. Diciembre 2021 14;97(24):e2392-e2403. doi 10.1212/WNL.0000000000012932. Epub 2021 11 de octubre. PMID: 34635556; PMCID: PMC8673722. ¹⁴Gadoth A., Pittcock S.J., Dubey D., McKeon A., Britton J.W., Schmeling J.E., Smith A., Kotsenas A.L., Watson R.E., Lachance D.H., Flanagan E.P., Lennon V.A. and Klein C.J. (2017) Expanded phenotypes and outcomes among 256 LGI1/CASPR2-IgG-positive patients. *Ann Neurol*. 82: 79-92. <https://doi.org/10.1002/ana.24979> ¹⁵Cortese A., Zhu Y., Rebelo A.P., et al. Biallelic mutations in SORD cause a common and potentially treatable hereditary neuropathy with implications for diabetes. *Nat Genet*. 52, 473–481 (2020). <https://doi.org/10.1038/s41588-020-0615-4>



MAYO CLINIC
LABORATORIES

CONTÁCTENOS A LOS NÚMEROS DE TELÉFONO **800-533-1710** | **+1-855-379-3115** (INTERNACIONAL)
MAYOCLINICLABS.COM