

Resumen Enfermedades Musculares.

Son un conjunto de más de 150 enfermedades neurológicas que afectan la musculatura y el sistema nervioso, cuya principal causa per se característica clínica es la debilidad muscular.

De naturaleza progresiva, normalmente hereditarias.

Pueden afectar al músculo, la unión neuro muscular, el nervio periférico o la motoneurona espinal. Su aparición puede producirse en cualquier etapa de la vida.

Dentro de estas se encuentran: distrofias musculares, miopatías distales, congénitas, distrofia miotónica de Steinert, miopatías metabólicas, enfermedades de la unión neuro muscular, amiotrofias.

Distrofias musculares: Afectan principalmente músculo estriado por defecto de proteínas que forman parte de la fibra muscular y a sean estructurales o enzimáticas (ejemplos: distrofia Calpaína, miosina, emerin).

Distrofinopatías: Duchenne, Becker

Musculares congénitas: déficit de miosina, Fukuyama, Sx de Wulker Warburg y Sx de MEB.

Miopatías distales: grupo de enfermedades con patrón de herencia autosómica recesiva o dominante. La afectación es predominante entre la musculatura distal de miembros inferiores y según el tipo será afectada especialmente el compartimento anterior o posterior de las piernas.

Miopatía de Welander, distal del tipo Mearkesbery - Griggs
m. I. Yoshi y Nonaka.