

*NOMBRE DE ESTUDIANTE:
KARLA LIZETH VALENCIA PÉREZ*

*DOCENTE:
MÓNICA GORDILLO RENDÓN*

*MATERIA:
MEDICINA FÍSICA Y DE REHABILITACIÓN*

*TEMA:
DISTROFIAS
CARRERA: MEDICINA HUMANA*

SEMESTRE: QUINTO

FECHA: 12/SEPTIEMBRE/2020

INTRODUCCIÓN

LAS DISTROFIAS MUSCULARES SON UN GRUPO HETEROGÉNEO DE ENFERMEDADES GENÉTICAS QUE CAUSAN DEGENERACIÓN Y DEBILIDAD DEL MÚSCULO ESQUÉLETICO.

HAY ALGUNOS TIPOS DE DISTROFIA MUSCULAR QUE AFECTAN AL CORAZÓN, OJOS, COLUMNA, GLANDULAS ENDOCRINAS, CEREBRO, ETC.

LAS MÁS FRECUENTES SON: DE DUCHENNE, DE BECKER, CONGÉNITA Y DE EMERY-DREIFUSS, QUE SUELEN COMENZAR EN LA INFANCIA. LAS DE CINTURAS, FASCIOESCAPULOHUMERAL, MÁS PRESENTES EN LA JUVENTUD, Y LA MIOTÓNICA Y DISTAL EN LOS ADULTOS.

DISTROFIA FACIOESCAPULOHUMERAL

SE HAN IDENTIFICADO DOS SUBTIPOS GENÉTICOS DE FSHD: LA FORMA CLÁSICA (FSHD1) QUE SE ASOCIA CON LA CONTRACCIÓN PATOGENICA DE LA REPETICIÓN DE D4Z4 EN LA REGIÓN 4QA DEL CROMOSOMA 4, Y FSHD2 QUE SE ASOCIA CON MUTACIONES EN SMCHD1 (18P11.32). EN LA FSHD1, LA CONTRACCIÓN DE LAS REPETICIONES SE ASOCIA CON HIPOMETILACIÓN LOCAL Y CAMBIOS EN LA RELAJACIÓN DE LA CROMATINA EN EL CROMOSOMA 4 QUE INCREMENTAN LA PROBABILIDAD DE LA EXPRESIÓN TÓXICA DEL GEN DUX4 EN EL CROMOSOMA 4. LOS INDIVIDUOS CON UN FENOTIPO MÁS GRAVE Y LA PROTEÍNA SMCHD1 SE UNE DIRECTAMENTE A D4Z4 SUPRIMIENDO SU EXPRESIÓN SOMÁTICA. LOS HOMBRES A MENUDO TIENEN MÁS SÍNTOMAS QUE LAS MUJERES.

LA DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL AFECTA PRINCIPALMENTE LOS MÚSCULOS DE LA CARA, EL HOMBRO Y DE LA PARTE SUPERIOR DEL BRAZO. SIN EMBARGO, PUEDE AFECTAR TAMBIÉN LOS MÚSCULOS ALREDEDOR DE LA PELVIS, LAS CADERAS Y LA PARTE INFERIOR DE LA PIERNA.

LOS SÍNTOMAS PUEDEN DARSE DESPUÉS DEL NACIMIENTO (FORMA INFANTIL), PERO A MENUDO NO APARECEN HASTA LA EDAD DE 10 A 26 AÑOS. SIN EMBARGO, ES COMÚN QUE SE PRESENTEN MUCHO MÁS TARDE EN LA VIDA Y, EN ALGUNOS CASOS, NUNCA APARECEN.

LOS SÍNTOMAS A MENUDO SON LEVES Y EMPEORAN MUY LENTAMENTE. LA DEBILIDAD MUSCULAR FACIAL ES COMÚN Y PUEDE INCLUIR:

- PÁRPADO CAÍDO
- INCAPACIDAD PARA SILBAR, DEBIDO A LA DEBILIDAD EN LOS MÚSCULOS DE LAS MEJILLAS
- DISMINUCIÓN DE LA EXPRESIÓN FACIAL
- EXPRESIÓN FACIAL DEPRIMIDA O FURIOSA
- DIFICULTAD PARA PRONUNCIAR PALABRAS
- DIFICULTAD PARA ALCANZAR OBJETOS SOBRE EL NIVEL DEL HOMBRO

LA DEBILIDAD DE LOS MÚSCULOS DEL HOMBRO PRODUCE DEFORMIDADES TALES COMO OMÓPLATOS PRONUNCIADOS (OMOPLATO EN FORMA DE

ALA) Y CAÍDA DE LOS HOMBROS. LA PERSONA TIENE DIFICULTAD PARA LEVANTAR LOS BRAZOS, DEBIDO A LA DEBILIDAD DE LOS MÚSCULOS DEL HOMBRO Y DEL BRAZO.

ES POSIBLE QUE TAMBIÉN SE PRESENTE DEBILIDAD DE LA PARTE INFERIOR DE LAS PIERNAS A MEDIDA QUE EL TRASTORNO EMPEORA. ESTO INTERFIERE CON LA HABILIDAD DE JUGAR DEPORTES DEBIDO A LA POCA FUERZA Y AL BALANCE DEFICIENTE. DICHA DEBILIDAD PUEDE SER TAN GRAVE QUE INTERFIERE CON LA ACTIVIDAD DE CAMINAR. UN PEQUEÑO PORCENTAJE DE LAS PERSONAS UTILIZA UNA SILLA DE RUEDAS.

EL DIAGNÓSTICO DE LA FSHD1 SE OBTIENE MEDIANTE LA IDENTIFICACIÓN DE LA CONTRACCIÓN PATOGENICA DE D4Z4 (NÚMERO DE REPETICIONES DE D4Z4 INFERIOR A 10) EN LA REGIÓN 4QA DEL CROMOSOMA 4 (PERMISIVA). EN ESTA SITUACIÓN, EL NÚMERO RESIDUAL DE UNIDADES DE D4Z4 SE CORRELACIONA DE MANERA INVERSA CON LA GRAVEDAD. SE DEBE REALIZAR UN CRIBADO DE MUTACIONES EN SMCHD1 CUANDO EL FENOTIPO DE LA FSHD NO ESTÁ ASOCIADO CON LA CONTRACCIÓN PATOGENICA DE D4Z4 Y EN FAMILIAS CON FSHD1 DIAGNOSTICADAS CON UN NÚMERO DE REPETICIONES DE D4Z4 SUPERIOR A 5-7 EN LAS QUE LOS INDIVIDUOS PRESENTAN UN FENOTIPO GRAVE.

DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS

LAS LGMD SE PRODUCEN POR MUTACIONES EN MÁS DE 25 GENES QUE CODIFICAN NUMEROSOS COMPONENTES DE LOS MIOFILAMENTOS, APARATO CONTRÁCTIL, LÁMINA NUCLEAR, SARCOLEMA O CITOPLASMA DE LAS CÉLULAS MUSCULARES. LA ENFERMEDAD SE PRESENTA EN MUCHAS FORMAS DIFERENTES Y LA GRAVEDAD VARÍA. EN ALGUNOS, LA FUNCIÓN CARDÍACA SE VE AFECTADA Y EN ALGUNOS INCLUSO LOS MÚSCULOS RESPIRATORIOS. LOS PRIMEROS SÍNTOMAS SUELEN APARECER EN ALGÚN MOMENTO ENTRE LOS 10 Y LOS 30 AÑOS, PERO ALGUNOS SE ENFERMAN MÁS TARDE EN LA VIDA. LOS MÚSCULOS SE DEBILITAN, PRIMERO EN LA PELVIS, LUEGO EN LOS MUSLOS, HOMBROS Y BRAZOS. LA DEBILIDAD MUSCULAR AUMENTA CON EL TIEMPO Y HACE QUE MUCHAS PERSONAS CON LA ENFERMEDAD USEN UNA SILLA DE RUEDAS U OTRAS AYUDAS PARA MOVERSE. AL MISMO TIEMPO, LOS MÚSCULOS DE LA PANTORRILLA PUEDEN VERSE FUERTES PORQUE LA ENFERMEDAD HACE QUE LAS FIBRAS MUSCULARES SE CONVIERTAN EN TEJIDO CONECTIVO Y GRASA. LA DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS ES CAUSADA POR UN CAMBIO (MUTACIÓN) EN UNO DE LOS GENES QUE ES UNA PLANTILLA PARA LA PRODUCCIÓN DE (CODIFICA) PROTEÍNAS QUE FORMAN PARTE DE LAS MEMBRANAS CELULARES DE LAS FIBRAS MUSCULARES O QUE

PARTICIPAN EN EL ANCLAJE DE LAS PROTEÍNAS EN CONTRACCIÓN A LA MEMBRANA CELULAR. LAS PROTEÍNAS DE ANCLAJE JUNTAS FORMAN UN COMPLEJO DE GLICOPROTEÍNAS ASOCIADO A DISTROFINA LA FALTA DE PROTEÍNAS O PROTEÍNAS COMPUESTAS INCORRECTAMENTE EN ESTOS COMPLEJOS CON EL TIEMPO DAÑA LAS FIBRAS MUSCULARES Y HACE QUE EL TEJIDO MUSCULAR SEA REEMPLAZADO GRADUALMENTE POR TEJIDO CONECTIVO Y GRASA. EN ALGUNOS CASOS, LA PROTEÍNA ES UNA ENZIMA QUE AFECTA LA FUNCIÓN DE LOS COMPLEJOS DE GLICOPROTEÍNAS ASOCIADOS A LA DISTROFINA. EL DIAGNÓSTICO DE Distrofia muscular de cinturas de extremidades generalmente puede confirmarse mediante análisis de ADN. EN RELACIÓN CON EL DIAGNÓSTICO, ES IMPORTANTE QUE A LA FAMILIA SE LE OFREZCA ORIENTACIÓN GENÉTICA, LO QUE SIGNIFICA INFORMACIÓN SOBRE LA ENFERMEDAD Y CÓMO SE HEREDA. TAMBIÉN SE INCLUYE LA VALORACIÓN DE LA PROBABILIDAD DE TENER MÁS HIJOS CON LA MISMA ENFERMEDAD, ASÍ COMO INFORMACIÓN SOBRE QUÉ POSIBILIDADES DE DIAGNÓSTICO EXISTEN ENTONCES.

DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT

LA ENFERMEDAD DE STEINERT, TAMBIÉN CONOCIDA COMO Distrofia miotónica de tipo 1, ES UNA ENFERMEDAD MUSCULAR CARACTERIZADA POR MIOTONÍA Y DAÑO MULTIORGÁNICO QUE COMBINA DIVERSOS GRADOS DE DEBILIDAD MUSCULAR, ARRITMIAS Y/O TRASTORNOS DE CONDUCCIÓN CARDIACA, CATARATAS, DAÑOS ENDOCRINOS, TRASTORNOS DEL SUEÑO Y CALVICIE. ES LA MÁS FRECUENTE DE LAS Distrofias musculares de aparición en la edad adulta y SU PREVALENCIA SE ESTIMA EN 1/20 000 HABITANTES. LA ENFERMEDAD ESTÁ ASOCIADA CON ANOMALÍAS EN EL LOCUS 19Q13-2 (REPETICIÓN ANORMALMENTE ELEVADA DEL TRIPLETE CTG). LA TRANSMISIÓN ES AUTOSÓMICA DOMINANTE Y PUEDE OCURRIR ANTICIPACIÓN, ES DECIR, LA ENFERMEDAD PUEDE SER MÁS GRAVE Y APARECER ANTES EN LA DESCENDENCIA.

- DM1 LEVE: PUEDE HABER SÓLO CATARATA, MIOTONÍA LEVE, O DIABETES MELLITUS Y UNA VIDA ACTIVA Y NORMAL.
- DM1 CLÁSICA: LOS PACIENTES CON TAMAÑOS DE REPETICIÓN CTG EN EL RANGO DE 100 A 1000 CASI SIEMPRE TIENEN DM1 CLÁSICA CON FLAQUEZA MUSCULAR, ATROFIA MUSCULAR (DESGASTE DE LOS MÚSCULOS), MIOTONÍA, CATARATAS Y DEFECTOS DE CONDUCCIÓN CARDÍACA. COMIENZA ENTRE LOS 20 Y 30 AÑOS EN LA MAYORÍA DE LOS CASOS PERO SE PUEDE NOTAR EN LOS NIÑOS QUE PUEDEN TENER UN ROSTRO DISTINTIVO (FACIES MIOTÓNICA) Y

MIOTONÍA. EN RARAS OCASIONES, DESPUÉS DE VARIAS DÉCADAS DE ENFERMEDAD, DM1 AVANZA HASTA EL PUNTO DE TENER QUE USAR SIEMPRE UNA SILLA DE RUEDAS. LOS SÍNTOMAS INCLUYEN:

EN EL MÚSCULO:

- FLAQUEZA MUSCULAR DISTAL (PIES Y MANOS), LO QUE LLEVA AL PIE CAÍDO Y DIFICULTAD PARA ANDAR Y CON LA REALIZACIÓN DE TAREAS QUE REQUIERAN DESTREZA FINA DE LAS MANOS
- FACIES MIOTÓNICA CON PARPADOS CAÍDOS POR LA DEBILIDAD DE LOS MÚSCULOS DEL ELEVADORES DEL PÁRPADO
- MIOTONÍA, QUE PUEDE INTERFERIR CON LAS ACTIVIDADES DIARIAS, TALES COMO EL USO DE HERRAMIENTAS, ARTÍCULOS PARA EL HOGAR, O POMOS DE LAS PUERTAS. LA MIOTONÍA Y LA FUERZA DE PRENSIÓN PUEDEN MEJORAR CON CONTRACCIONES REPETIDAS (EL LLAMADO FENÓMENO DE CALENTAMIENTO).
- PROBLEMAS PARA HABLAR, QUE TAMBIÉN MEJORA AL HABLAR BASTANTE
- FATIGA

CONCLUSIÓN

TODAVÍA NO EXISTE NINGÚN TRATAMIENTO QUE CURE LA DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS, DE DISTROFIA MIOTONICA Y LA FACIOESCAPULHUMERAL. POR LO TANTO, LOS ESFUERZOS SE CENTRAN EN ALIVIAR LOS SÍNTOMAS Y COMPENSAR LAS DISCAPACIDADES A LAS QUE CONDUCE LAS ENFERMEDADES. LOS TRATAMIENTOS DEBEN SER ADMINISTRADOS POR UN FISIATRA, TERAPEUTA OCUPACIONAL O TERAPEUTA FÍSICO PUEDE AYUDAR PARA SABER SI LOS PACIENTES NECESITAN USAR SILLAS DE RUEDAS U OTROS APARATOS CONFORME LA ENFERMEDAD PROGRESA. LA CIRUGÍA ORTOPÉDICA PUEDE AYUDAR A LOS NIÑOS CON DEFORMIDADES EN EL HUESO O MUSCULO.