

DISTROFIAS MUSCULARES



Adly C. Vázquez



Musculatura sana



Distrofia muscular



DISTROFIA MUSCULAR

Distrofia de Duchenne

enfermedad hereditaria
Recesiva ligada al cromosoma X de muy rápida evolución

Cuadro clínico

Dificultad en la marcha, caídas frecuente, Signo de gowers, pérdida de masa muscular, Pseudohipertrofias, debilidad muscular, problemas del aprendizaje, otros síntomas a desarrollar Miocardiopatías, Arritmias, insuficiencia respiratoria.

Etiología

-Gen Xp21, codifica la distrofina, afecta sólo a varones

Edad de aparición

-Suele comenzar a los 2 o 3 años de edad. Por lo general, los niños de 12 años con Duchenne pierden la deambulación y van en silla de ruedas

Distrofia de Becker

enfermedad hereditaria
Recesiva ligada al cromosoma X de muy lenta evolución

Cuadro clínico

Dificultad en la marcha, caídas frecuente, Signo de gowers, pérdida de masa muscular, Caminar de puntillas, debilidad muscular, en los brazos y cuellos, otros síntomas a desarrollar Miocardiopatías, Arritmias, insuficiencia respiratoria, fatiga.

Etiología

-Gen Xp21.2, codifica la distrofina, afecta sólo a varones y en el caso de las mujeres se presentan de manera asintomáticos, ya que son portadoras

Edad de aparición

-Suele comenzar en la adolescencia

DISTROFIA MUSCULAR

Distrofia de cintura escapular y pélvica

enfermedad hereditaria
progresiva,
Autosómico Dominante o Autosómico recesivo

Cuadro clínico

Debilidad y atrofia predominante de la musculatura de las extremidades (más acentuada en la zona proximal que en la distal), presentan un desarrollo psicomotor temprano normal, signo de gower. Otros síntomas, cardiomiopatías, marcha anadeante

Etiología

-Producen mutaciones de más de 25 genes que codifican numerosos componentes de los miofilamentos, lámina nuclear, sarcolema, aparato contráctil

Edad de aparición

-En cualquier edad

Distrofia FSHD

enfermedad hereditaria autosómica dominante

Cuadro clínico

afectación focal de los músculos de la cara, hombros y extremidades (Párpado caído, Incapacidad para silbar, disminución de la expresión facial, dificultad para pronunciar palabras, dificultad para alcanzar objetos sobre el nivel del hombro)

Etiología

Gen afectado 18p11.32

Edad de aparición

-en la juventud y edad adulta

Distrofia de Emery-Dreifuss

enfermedad hereditaria autosómica dominante y recesiva, y recisiva ligada al cromosoma

Cuadro clínico

Contracturas articulares de los tendones de Aquiles del codo y del cuello posterior. Se presenta con debilidad y atrofia muscular lentamente progresivas, anomalías cardíacas.

Etiología

- Gen Xq28, codifica la emerina, se da tanto en hombres como en mujeres

Edad de aparición

Entre los 10 y 20 años

DISTROFIA MUSCULAR

Distrofia de miotónica

Trastorno genético que produce debilidad muscular progresiva

Cuadro clínico

Perdida progresiva de fuerza muscular más distal, debilidad de los músculos faciales, y cataratas, pérdida de músculos, somnolencia, problemas cardíacos,

Etiología

- tipo 1: El gen afectado es el DMPK codifica la quinasa.
- tipo 2: es similarmente causada por un defecto del gen ZNF9 en el cromosoma 3q21

Edad de aparición

Dependiendo del gen afectado puede aparecer en la niñez (p.e. tipo 1B) o en la edad adulta (p.e. tipos 1A y 1C)