

# UNIVERSIDAD DEL SURESTE

## Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

## Medicina Física y de Rehabilitación

ANTOLOGIA:

## Temas varios

Docente:

Dr. Gerardo Cancino Gordillo

Alumno:

Erick José Villatoro Verdugo

Semestre y Grupo:

5° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 23 de Abril de  
2021.

## **“Anatomía y fisiología del sistema nervioso”**

Para comenzar a hablar sobre el sistema nervioso central tenemos que primeramente recordar su anatomía y bien, sabemos que este está formado por el cerebro y la médula espinal. En él residen todas las funciones superiores del ser humano, tanto las cognitivas como las emocionales. Sus partes más importantes son: el cerebro, el cerebelo, el tronco del encéfalo, la medula espinal.

El sistema nervioso periférico es el que constituye el tejido nervioso que se encuentra fuera del sistema nervioso central, representado fundamentalmente por los nervios periféricos que inervan los músculos y los órganos, a diferencia del sistema nervioso autónomo o bien conocido como vegetativo, es aquel que se encarga de regular las funciones internas del organismo con objeto de mantener el equilibrio fisiológico. Controla la mayor parte de la actividad involuntaria de los órganos y glándulas, tales como el ritmo cardíaco, la digestión o la secreción de hormonas. Y como igual ya sabemos, este se clasifica en 2 que son: el sistema nervioso simpático y el sistema nervioso parasimpático.

Hablando del sistema nervioso central, sabemos que es una estructura extraordinariamente compleja de entender pero que recoge millones de estímulos por segundo, los cuales procesa y memoriza continuamente, adaptando las respuestas del cuerpo a las condiciones internas o externas. Este se encuentra constituido por siete partes principales que son; los hemisferios cerebrales, diencefalo, mesencéfalo, protuberancia, bulbo raquídeo, cerebelo y la medula espinal.

Algo importante que tenemos que mencionar en este resumen es que existen capas que recubren al cerebro, las cuales son:

**Duramadre:** esta es la más externa de las capas, es de consistencia dura y fibrosa, envuelve completamente al neuroeje desde la bóveda craneal hasta el conducto sacro

**Aracnoides:** es una membrana transparente que cubre el encéfalo laxamente y no se introduce en las circunvoluciones cerebrales. Está separada de la duramadre por un espacio virtual o bien inexistente el cual es llamado espacio subdural.

**Piamadre:** Esta es una membrana delgada que se adhiere al neuroeje y que contiene gran cantidad de pequeños vasos sanguíneos y linfáticos y está unida íntimamente a la superficie cerebral. (Tiene una parte espinal la cual forma tabiques dentados y entre el espacio subaracnoideo se encuentra el líquido cefalorraquídeo) (Este se encuentra entre la aracnoides y la piamadre.)

## **Poliomielitis**

### Definición:

La poliomielitis (polio) es una enfermedad viral, sumamente contagiosa, que afecta principalmente a los niños pequeños. El virus se transmite a través de los alimentos y agua contaminados, y se multiplica en el intestino, de donde puede invadir el sistema nervioso.

### Epidemiología:

Se sabe que antes de contar con las vacunas antipoliomielíticas la enfermedad tenía distribución mundial, actualmente se ha circunscrito a un número cada vez menor de países como la India y África centro-occidental. En países tropicales hay una mayor incidencia en la estación lluviosa. La poliomielitis sigue siendo más bien una enfermedad de lactantes y niños de corta edad. En países industrializados se han dado casos (5 a 10 por año) por el uso de la vacuna. Los grupos expuestos a mayor riesgo incluyen a personas que rechazan la inmunización, poblaciones de minorías, emigrantes y otros niños no registrados, nómadas, refugiados y poblaciones marginadas, en el 2006 se tuvo un dato en donde solamente 3 países contaban con casos y por lo tanto se quedó como algo endémico.

### Fisiopatología:

Los poliovirus penetran por vía oral y se replican en el tracto digestivo a nivel orofaríngeo e intestinal y se extienden a los linfáticos regionales produciendo una primera viremia. Esta siembra les lleva al sistema retículo endotelial donde se replican de nuevo y producen una segunda viremia por la que llegan a distintos órganos, incluido el SNC.

El virus penetra en él en el transcurso de esta viremia y quizás, también, por transporte axonal a partir de la sinapsis neuromuscular además de que su capacidad de infectar por vía oral exclusivamente al hombre y a algunos primates se debe a que las células del epitelio asociado a los folículos, las células M y las placas de Peyer expresan su receptor específico, el CD155

Cuadro clínico:

Los síntomas iniciales son fiebre, cansancio, cefalea, vómitos, rigidez del cuello y dolores en los miembros. Una de cada 200 infecciones produce una parálisis irreversible (generalmente de las piernas), y un 5% a 10% de estos casos fallecen por parálisis de los músculos respiratorios.

Diagnostico:

Generalmente los médicos reconocen la poliomiелitis por los síntomas, como la rigidez en la espalda y el cuello, los reflejos anormales y la dificultad para tragar y respirar. Para confirmar el diagnóstico, se analiza una muestra de secreciones de la garganta, heces o un líquido incoloro que rodea el cerebro y la médula espinal (líquido cefalorraquídeo) para detectar la presencia del virus de la poliomiелitis.

Tratamiento:

- Farmacológico:

Debido a que no existe la cura para la poliomiелitis, la atención se centra en el aumento del bienestar, la aceleración de la recuperación y la

prevención de complicaciones. Farmacológico solamente sería sintomático: Analgésicos

- No farmacológico:

Los tratamientos de apoyo consisten en respiradores portátiles para la ayuda respiratoria y el ejercicio moderado (fisioterapia) para prevenir una deformidad y la pérdida de la función muscular.

### **Dermatomiositis**

Definición:

Es una enfermedad muscular que involucra inflamación y erupción en la piel. La polimiositis es una afección inflamatoria similar que incluye también debilidad muscular, hinchazón, sensibilidad y daño a los tejidos sin erupción cutánea.

Epidemiología:

Se ha estimado que la incidencia de la dermatomiositis (DM) es de 1 a 10 nuevos casos/millón de personas/año, y la prevalencia de entre 1/50.000 y 1/10.000. La DM es más común en mujeres que en varones (2:1). En los Estados Unidos, se ha descrito una proporción de afroamericanos-caucásicos de 3:1.

Fisiopatología:

Los cambios patológicos incluyen daño celular y atrofia, con grados variables de inflamación. Los músculos de las manos, los pies y el rostro son menos afectados que otros músculos esqueléticos. La afección de los músculos de la faringe y el esófago superior, y en ocasiones el corazón, puede afectar las funciones de estos órganos.

Puede haber inflamación de articulaciones y pulmonar, en especial en pacientes con anticuerpos antisintetasa. La dermatomiositis se caracteriza por depósitos de inmunocomplejos en los vasos y se considera una vasculopatía mediada por complemento. En la polimiositis, en cambio, la principal anormalidad fisiopatológica es el daño muscular directo mediado por células T.

Cuadro Clínico:

Los signos y síntomas más comunes incluyen: Cambios en la piel. Se desarrolla una erupción cutánea oscura de color violeta que aparece con mayor frecuencia en la cara y párpados, y en tus nudillos, codos, rodillas, pecho y espalda. El sarpullido, que puede picar y doler, suele ser el primer signo de dermatomiositis.

Diagnostico:

Una muestra de piel puede ayudar a confirmar el diagnóstico de dermatomiositis. Una biopsia del músculo podría revelar la inflamación del tejido muscular u otros problemas, como daño o infección. Si la biopsia de piel confirma el diagnóstico, tal vez, no sea necesario realizar la biopsia del músculo.

Tratamiento:

- Farmacológico:

El tratamiento principal es el uso de medicamentos corticosteroides. La dosis de este medicamento se disminuye gradualmente cuando los músculos se fortalecen. Esto toma alrededor de 4 a 6 semanas. Después de esto, puede permanecer

tomando una dosis baja de un medicamento corticosteroide. Se pueden usar medicamentos que inhiben el sistema inmunitario para reemplazar los corticosteroides. Estos medicamentos pueden incluir la azatioprina, el metotrexato o el micofenolato.

- No farmacológico:

Ejercicios de movilización activa y pasiva para mantener el rango articular, crietoterapia para disminuir inflamación, masaje descontracturante, ejercicios respiratorios, ejercicios para recuperar la fuerza muscular.

### **Miopatía Necrotizante Inmunomediada**

Definición:

Es una entidad se caracteriza por debilidad muscular proximal moderada a severa con un patrón similar a la PM y DM. Su inicio es agudo o subagudo, y se asocia con dolor muscular y niveles muy elevados de creatina quinasa.

Epidemiología:

En cuanto a su frecuencia, pueden considerarse dentro del grupo de enfermedades raras debido a su baja incidencia. Estudios epidemiológicos llevados a cabo en diversos puntos del globo establecen una incidencia anual media de 2,1 a 7,7 casos nuevos por millón de habitantes y año.

### Fisiopatología:

Característicamente, se observa necrosis de las fibras musculares, lo cual explica la elevación marcada de CK en sangre. Se considera que los macrófagos son las células efectoras más importantes de este daño muscular, mientras que los infiltrados de células T y la expresión de MHC-I son mínimos, a diferencia de la PM o la MCI. Asimismo, se evidencia daño capilar, pero no se observa depósito de complemento como en la DM. No obstante, se suele encontrar depósitos de complemento en fibras musculares sanas, lo cual podría constituir un mecanismo patogénico o una respuesta temprana a las membranas dañadas de las fibras musculares.

El carácter inmunológico de esta patología se ha sugerido por la presencia de autoanticuerpos, en particular el anticuerpo contra el "signal recognition particle" (anti-SRP). No obstante, su rol fisiopatológico aún no es bien entendido.

### Cuadro Clínico:

Esta entidad se caracteriza por debilidad muscular proximal moderada a severa con un patrón similar a la PM y DM. Su inicio es agudo o subagudo, y se asocia con dolor muscular y niveles muy elevados de creatina quinasa (CK). Los pacientes suelen referir dificultad para levantarse de una silla, subir las escaleras o levantar los brazos por encima de la cabeza. Usualmente, la respuesta al tratamiento no es buena y requiere regímenes de segunda y tercera línea

## Diagnostico:

Creatinquinasa (CK): es sensible, pero no se correlaciona con la severidad de los síntomas y varía con el tratamiento. Y específicamente en esta patología, el 80% de los pacientes tiene una CK menor a 5 veces el límite superior normal.

La EMG muestra signos de denervación activa (actividad insercional aumentada, ondas agudas positivas y fibrilaciones) asociados a cambios miopáticos. En esfuerzo aparecen elementos miopáticos con potenciales de unidad motora (PAUM) polifásicos de amplitud reducida, reclutando precozmente.

## Tratamiento:

- Farmacológico:

El tratamiento inicial, lógicamente, será tratar la causa que ha podido provocarla, si ésta estuviera identificada. En ocasiones tras suspender el fármaco, tratar el cáncer, o la infección viral se observa mejoría de los síntomas, e incluso remisión del proceso.

- No farmacológico:

Las terapias biológicas, como etanercept, infliximab o rituximab, han mostrado eficacia en algunos casos clínicos o estudios observacionales con pocos pacientes. Actualmente está en marcha un estudio aleatorizado, a doble ciego, con placebo y rituximab, del que se esperan los resultados.

## **Distrofia muscular de Duchenne**

### Definición:

Forma de distrofia muscular o bien, trastorno hereditario causado por un gen defectuoso para la distrofina (una proteína en los músculos). Sin embargo, a menudo se presenta en personas con familias sin antecedentes conocidos de esta afección.

### Epidemiología:

La distrofia muscular de Duchenne se presenta en aproximadamente 1 de cada 3600 varones. Debido a que se trata de un trastorno hereditario, los riesgos incluyen antecedentes familiares de la distrofia muscular de Duchenne.

### Fisiopatología:

El gen responsable de esta enfermedad es recesivo, y va ligado al cromosoma X. Esto se traduce en que los varones son los más afectados por la DMD, ya que las mujeres, al tener dos cromosomas X, si uno de ellos está afectado por la mutación, el otro sano lo corrige. Los hombres no tienen esta opción, al tener los cromosomas X e Y. Si el cromosoma X tiene el gen defectuoso, padecerá la enfermedad. Así pues, es más común que las mujeres sean las portadoras del gen a que padezcan los síntomas.

### Cuadro clínico:

Los síntomas frecuentemente aparecen antes de los 6 años de edad. Pueden darse incluso desde el período de la lactancia. La mayoría de los varones no muestran síntomas en los primeros años de vida,

incluyendo fatiga, problemas de aprendizaje, discapacidad intelectual, debilidad muscular, etc.

Diagnostico:

Un examen completo del sistema nervioso (neurológico), de los pulmones, del corazón y de los músculos, pudiendo abarcar; electromiografía, pruebas genéticas, biopsia del musculo, pruebas genéticas y creatinina-cinasa en suero.

Tratamiento:

- Farmacológico

No existe una cura conocida para la distrofia muscular de Duchenne. El objetivo del tratamiento es controlar los síntomas para optimizar la calidad de vida y los esteroides pueden disminuir la pérdida de fuerza muscular. El niño puede empezar a tomarlos cuando recibe el diagnóstico o cuando la fuerza muscular comienza a declinar.

- No farmacológico:

Se estimula la actividad muscular. La inactividad (como permanecer en cama) puede empeorar la enfermedad muscular. La fisioterapia puede ser de gran ayuda para mantener la fuerza y la función musculares. Con frecuencia, se necesita terapia del lenguaje.

## **Distrofia muscular de Becker**

Definición:

Es un tipo de distrofia muscular, un trastorno de origen genético que debilita y reduce progresivamente los músculos del cuerpo. Causa problemas menos graves que el tipo más frecuente de distrofia muscular: la distrofia muscular de Duchenne.

Epidemiología:

El trastorno se transmite de padres a hijos (hereditario). El hecho de tener antecedentes familiares de la afección aumenta el riesgo. La distrofia muscular de Becker ocurre en aproximadamente 3 a 6 de cada 100,000 nacimientos. La enfermedad se detecta mayormente en varones.

Fisiopatología:

La distrofia muscular de Becker es causada por mutaciones en el gen DMD. El gen DMD tiene instrucciones para producir una proteína llamada distrofina. Esta proteína ayuda a estabilizar y proteger las fibras musculares y puede desempeñar un papel en la señalización química dentro de las células.

El cambio en el gen que provoca la distrofia muscular de Duchenne o de Becker (DMDB) se produce en el cromosoma X. Un niño hereda un cromosoma X de su madre y un cromosoma Y de su padre. Solo el cromosoma X puede tener el gen modificado que provoca la DMDB. Las mujeres casi nunca presentan DMDB, porque tienen dos cromosomas X. Incluso, si una mujer tiene un cromosoma X con el gen de la DMDB,

su segundo cromosoma X, generalmente, producirá suficiente distrofina para mantener los músculos fuertes.

Debido a que una mujer puede portar (o tener) una mutación de la DMDB y no verse afectada, se la denomina portadora. Como portadora, la mujer corre el riesgo de transmitir la misma mutación a sus hijos. Cada hijo de una mujer portadora tiene una posibilidad del 50 % de heredar la mutación de la DMDB y de presentar DM. Cada hija de una mujer portadora, por otro lado, tiene una posibilidad del 50 % de heredar la mutación de la DMDB y de convertirse en portadora como su madre.

Cuadro clínico:

Las señales y los síntomas de la distrofia muscular de Becker pueden comenzar en cualquier momento desde la infancia hasta los 20 años de edad. Con el pasar del tiempo, los músculos de las piernas y de la pelvis se van poniendo cada vez más débiles. Las personas afectadas tienen dificultad para caminar, caídas frecuentes, dificultad con las habilidades musculares (como correr o saltar), y pierden su masa muscular. Eventualmente, los afectados necesitan una silla de ruedas.

Diagnostico:

La distrofia muscular de Becker en el comienzo se sospecha cuando hay las señales y síntomas de la enfermedad. Los médicos suelen realizar exámenes neurológicos y musculares, así como pruebas de laboratorio específicas. Un historial médico cuidadoso también es importante para diferenciar entre la distrofia muscular de Becker y la de Duchenne. Las pruebas de laboratorio que ayudan a confirmar el

diagnóstico incluyen: CPK, Electromiografía (EMG), Biopsia muscular, Prueba genética.

Tratamiento:

- Farmacológico

Actualmente no existe cura para la distrofia muscular de Becker. El tratamiento actual tiene como objetivo aliviar los síntomas y mejorar la calidad de vida. Algunos estudios han demostrado que ciertos corticoides (como prednisona o prednisolona) puede disminuir la progresión de la debilidad muscular en la distrofia muscular de Duchenne pero no se han hecho muchos estudios en la distrofia muscular de Becker.

- No farmacológico:

La terapia física y el uso de dispositivos de ayuda puede ayudar a estirar los músculos tensos; la terapia ocupacional puede ayudar a mejorar las habilidades de la vida diaria; la terapia del habla puede ayudar a las personas con disfagia (dificultad para tragar). Se puede necesitar cirugía para la escoliosis progresiva y el desarrollo de contracturas.

## **Miastenia Gravis**

Para comenzar a hablar sobre la miastenia gravis, es importante aprender a definirla, ya que esta es una patología de suma importancia, entonces podemos decir que esta es: La miastenia gravis es una enfermedad neuromuscular autoinmune y crónica, mediada por autoanticuerpos contra el receptor nicotínico de acetilcolina, que se caracteriza por debilidad fluctuante de los músculos esqueléticos (voluntarios del cuerpo) y fatiga. Es causada por una ruptura en la comunicación normal entre los nervios y los músculos. No existe cura para la miastenia gravis, pero el tratamiento puede ayudar a aliviar los signos y síntomas, como la debilidad de los músculos de los brazos o las piernas, la visión doble, los párpados caídos y las dificultades para hablar, masticar, tragar y respirar.

La epidemiología de esta patología se centra en ser un padecimiento relativamente poco común, aunque la prevalencia ha aumentado quizá debido a la mejoría en el diagnóstico de la enfermedad y el aumento de la longevidad de la población, en México, pues, la incidencia y prevalencia estimada es de 0.5 casos por 100.000 habitantes y de 5 - 12 casos por 100.000 habitantes, respectivamente, caso contrario, en los EUA: la prevalencia de miastenia gravis es, aproximadamente, de 20 casos por cada 100,000 habitantes. La incidencia varía ampliamente de 1.7 a

10.4 por millón, dependiendo del lugar del reporte; en países como España se han reportado hasta 21 casos por millón. Algo que no varía en gran proporción como el porcentaje de estos, son la aparición de los síntomas, ya que estos pueden empezar a cualquier edad, con un pico

en mujeres en la segunda y tercera décadas de la vida, mientras que el pico en varones ocurre en la quinta y sexta décadas.

Podemos comenzar a hablar de la fisiopatología, sabiendo que la unión neuro muscular consta de 3 componente básicos, los cuales son: el nervio presinaptico, en donde se sinterizarán las acetilcolinas y se almacenaran para su posterior liberación, el espacio sináptico y finalmente la (Zenón, 2011)membrana muscular postsináptica, que contiene los acetilcolina-R y la enzima acetilcolinesterasa. En la miastenia gravis, la pérdida de los acetilcolinaR funcionales da como resultado la disminución de la amplitud de la placa terminal que cae debajo del umbral requerido para la generación del potencial de acción de la fibra muscular durante las despolarizaciones nerviosas repetitivas, dando como resultado una falla en la trasmisión neuromuscular. La heterogeneidad biológica y clínica de la miastenia gravis parece correlacionarse con marcadores genéticos.

Dentro del cuadro clínico, podemos decir que La característica de la miastenia gravis es la fluctuación o la debilidad fatigable. Los pacientes advierten que su debilidad fluctúa de un día a otro o, incluso, de una hora a otra, empeorando con la actividad y mejorando con el reposo. La debilidad ocular es la manifestación inicial más común, la padece 50% de los pacientes (25% en forma inicial con diplopía y 25% con ptosis); la progresión hacia la debilidad generalizada en estos casos suele ocurrir en el transcurso de los dos años posteriores al inicio de la enfermedad. Los síntomas de presentación son bulbares (disartria o disfagia) en 10% de los casos, debilidad en las piernas (trastorno de la marcha) en 10% y debilidad generalizada en 10%. La insuficiencia

respiratoria es el síntoma de presentación en 1% de los casos. Los pacientes suelen quejarse de los síntomas de disfunción muscular focal, como diplopía, ptosis, disartia, disfagia, incapacidad para trabajar con los brazos elevados por encima de la cabeza, o trastornos de la marcha. En contraste, los pacientes no suelen quejarse de debilidad generalizada, somnolencia o dolor muscular. Los síntomas tienden a empeorar durante el transcurso del día. Diversos factores pueden precipitar o agravar la debilidad: estrés físico o emocional, infección o exposición a medicamentos que afectan la transmisión neuromuscular, como los bloqueadores neuromusculares peri-operatorios, aminoglucósidos, quinina, quinidina, toxina botulínica, ciprofloxacino, telitromicina y estatinas.

De las pruebas más comunes a realizar para el diagnóstico se encuentra la prueba de edrofonio, ya que este es un inhibidor de la acetilcolinesterasa de acción corta, que prolonga la duración de la acción de la acetilcolina en la unión neuromuscular, aumenta la amplitud y la duración del potencial en la placa terminal. De igual manera, podemos destacar a los anticuerpos antirreceptores de acetil colina, ya que estos anticuerpos se encuentran en aproximadamente 80- 90% de los pacientes

con miastenia (50% de los pacientes con miastenia gravis ocular pura, 80% con miastenia gravis generalizada moderada y 90% con miastenia gravis generalizada moderada a severa, así como en 70% de los que han mostrado remisión clínica). Y una prueba más que podemos realizar son los anticuerpos antiestriados, que esta técnica igual se le denomina anticuerpos anti músculo esquelético, y estos reconocen a las proteínas

musculares citoplasmáticas (tinina, miosina, actina y receptores rianodina).

Los fármacos más comunes a prescribir en esta patología pueden aliviar los síntomas de la miastenia grave. El tratamiento dependerá de la edad, la gravedad de la enfermedad y la rapidez con que esta progresa.

- Inhibidores de la colinesterasa. Medicamentos como la piridostigmina (Mestinon, Regonal) y la neostigmina (Bloxiverz) mejoran la comunicación entre los nervios y los músculos. Estos medicamentos no son una cura, pero pueden mejorar la contracción muscular y la fuerza muscular en algunos casos.

- Corticoesteroides. Los corticosteroides como la prednisona inhiben el sistema inmunitario y limitan, como consecuencia, la producción de anticuerpos. Sin embargo, el uso prolongado de corticosteroides puede provocar efectos secundarios graves, como adelgazamiento de los huesos, aumento de peso, diabetes y mayor riesgo de algunas infecciones.

- El médico también podría recetar otros medicamentos que alteren el sistema inmunitario, como azatioprina (Azasan, Imuran), micofenolato mofetilo (Cellcept), ciclosporina (Sandimmune), metotrexato (Trexall) o tacrolimus (Astrograf XL, Prograf). Estos medicamentos, que pueden tardar meses en surtir efecto, pueden utilizarse con corticosteroides.

Dentro del tratamiento no farmacológico se engloba el estilo de vida, los remedios caseros, el reajuste de la rutina de alimentación, las precauciones en la seguridad de la casa, y la cirugía por supuesto que denota: Tímectomía.

## **Distrofia de la fascia escapular y pélvica**

De la poca información que encontré en este tema, pude recabar datos para definir a esta enfermedad, una definición que llamó mi atención fue la siguiente: La distrofia muscular de cinturas (LGMD) es un grupo heterogéneo de distrofias musculares caracterizado por debilidad proximal que afecta a la cintura escapular y pélvica. En algunas formas de LGMD se puede observar afectación cardiorrespiratoria. La epidemiología de esta patología se basa principalmente en una La prevalencia estimada global para todas las formas de LGMD varía desde 1/44.000 a 1/123.000.

Las distrofias musculares son un grupo heterogéneo de enfermedades del músculo estriado causadas por mutaciones genes que determinan la reducción, ausencia o disfunción de proteínas esenciales para la estabilidad estructural y funcional de las fibras musculares esqueléticas, lo que conduce a la destrucción y debilidad muscular de forma progresiva. Clínicamente, las distrofias musculares se caracterizan por una debilidad muscular progresiva de las extremidades, el tronco y la cara en proporciones y severidad variables, pudiendo involucrar, en algunas formas específicas, la musculatura respiratoria, cardíaca y los músculos craneofaciales (oculomotores, deglución, masticatorios). En algunos casos, la afección muscular es parte de un síndrome multisistémico, como es el caso de la distrofia miotónica. La severidad, edad de comienzo, la evolución, así como las complicaciones y el pronóstico de las distrofias son muy variables dependiendo del gen mutado y/o de la mutación. A nivel histopatológico, una distrofia muscular se define por una combinación de necrosis y regeneración,

asociado a aumento del tejido conectivo intersticial, los que pueden variar según el momento evolutivo del cuadro. Dichas características permiten diferenciar a las distrofias musculares de otras miopatías no distróficas, como las miopatías congénitas, metabólicas, inflamatorias, entre otras. Este fenómeno de destrucción muscular lleva con el tiempo, a un reemplazo del músculo por tejido fibroadiposo.

En lo que respecta del cuadro clínico, la LGMD varía desde formas graves con inicio en la primera década de vida y progresión rápida (asemejándose a la distrofia muscular de Duchenne) hasta formas más leves con inicio tardío y progresión más lenta (similar a la distrofia muscular de Becker). La LGMD se caracteriza por debilidad y atrofia predominantemente de la musculatura de las extremidades (más acentuada en la zona proximal que en la distal). La presentación al inicio se suele caracterizar por debilidad de la cadera y de la musculatura proximal de las piernas. Los individuos afectados, por lo general, presentan un desarrollo psicomotor temprano normal, y cuando comienzan a tener debilidad se aprecia un signo de Gowers positivo. La afectación cardíaca en la forma de cardiomiopatía hipertrófica o dilatada o arritmias puede estar presente en otras formas de distrofia de la fascia. En un determinado momento, cuando los músculos de los miembros superiores se ven afectados, todos los subtipos pueden presentar también debilidad de los músculos respiratorios con hipoventilación nocturna, en particular el tipo 2I, en el que puede aparecer tempranamente. Otros rasgos clínicos adicionales incluyen la marcha anadeante o dandineante (oscilando las caderas), dolor muscular durante el ejercicio, hipertrofia del deltoides y cuádriceps, y

atrofia e muscular, que afecta a la cintura pélvica y/o escapular. Por lo general, los músculos faciales están respetados o mínimamente afectados.

El diagnóstico de esta patología, simplemente implica una exploración física y eventualmente una biopsia muscular, que puede mostrar rasgos miopáticos inespecíficos, como incremento de la variabilidad en el tamaño de las fibras incluyendo la hipertrofia de algunos tipos de fibras, que puede no ser específica por esto mismo, así como también, degeneración y regeneración dispersa de fibras musculares, y un incremento variable del tejido perimisial. Los niveles de creatina quinasa sérica pueden ser normales o estar elevados o muy elevados. El diagnóstico de cada subtipo específico de esta puede lograrse mediante el análisis bioquímico de proteínas que se realiza en las biopsias musculares, seguido de la confirmación mediante una prueba molecular. Las pruebas genéticas utilizando paneles, cada vez más disponibles, permiten confirmar el diagnóstico mediante el estudio simultáneo de muchos genes implicados en el diagnóstico diferencial de estos cuadros.

El tratamiento de las LGMD es paliativo y de soporte e incluye el control del peso para evitar la obesidad, la fisioterapia y los estiramientos para promover la movilidad y prevenir contracturas, el uso de ayudas mecánicas para facilitar la ambulación y la movilidad, la intervención quirúrgica para las complicaciones ortopédicas, el uso de ayudas respiratorias cuando esté indicado, la monitorización de la cardiomiopatía en los tipos de LGMD con afectación cardíaca, y el apoyo y la estimulación socioemocional.

- Ejercicio. Los ejercicios aeróbicos de bajo impacto, como caminar y nadar, pueden ayudar a mantener la fuerza, el movimiento y la salud general. Algunos tipos de ejercicios de fortalecimiento también pueden ser útiles.
- Dispositivos ortopédicos. Los dispositivos ortopédicos pueden ayudar a mantener los músculos estirados y flexibles, lo cual desacelera el avance de las contracturas. Los dispositivos ortopédicos también pueden facilitar el movimiento y el funcionamiento, ya que sostienen los músculos debilitados.
- Ejercicios de amplitud de movimiento y de elongación. La distrofia muscular puede limitar la flexibilidad y el movimiento de las articulaciones. Las extremidades generalmente se doblan hacia adentro y quedan fijas en esa posición. Los ejercicios de amplitud de movimiento pueden lograr que las articulaciones sean lo más flexibles posible.

Ahora bien, hablando del tratamiento farmacológico, podemos acudir a:

- Corticosteroides, como la prednisona y el deflazacort (Emflaza), que pueden ayudar a la fuerza muscular y retrasar el avance de ciertos tipos de distrofia muscular.
- Medicamentos para el corazón, como betabloqueadores o inhibidores de la enzima de conversión de la angiotensina, si la distrofia muscular afecta el corazón.

## **Esclerosis Múltiple**

Para comenzar a hablar sobre la esclerosis múltiple tenemos primeramente que conocer la definición de dicha enfermedad, en la literatura que he encontrado, me pareció una muy buena forma de definirla, siendo la siguiente: “La EM es una enfermedad desmielinizante, crónica, autoinmune e inflamatoria que afecta a todo el sistema nervioso central. Constituye la principal causa de discapacidad neurológica no traumática entre los adultos jóvenes”.

Al igual que la definición tenemos que hablar sobre la magnitud de presencia de estos casos ya que la epidemiología nos ayuda a mantener las cifras aproximadas de esta enfermedad, sabiendo pues que la esclerosis múltiple constituye una enfermedad que aqueja aproximadamente a 2 millones de personas en el mundo. La prevalencia en Latinoamérica es de 2 hasta 13 casos por cada 100,000 habitantes con reportes variables en países como Cuba, donde se reporta en algunas regiones una prevalencia de hasta 103/100,000. En la década de los setenta en México se creía que la enfermedad era rara con una prevalencia de 1.6/100,000 con un incremento gradual hasta la prevalencia actual de 12-15 casos por cada 100,000 habitantes, pero sin duda esta cifra puede ser subestimada debido a la infraestructura del sistema de salud y a los subdiagnósticos, así como a la poca aplicabilidad de los criterios de McDonald en algunos centros, aunque también se cree que el aumento de los casos es debido al mestizaje puesto que la incidencia en indígenas es baja. Velázquez y cols. Reunieron 98 pacientes del estado Chihuahua con una incidencia

similar a la mencionada, la edad promedio fue de 35 años y el sexo más afectado fue el femenino en 83% de los casos.

Dentro de la fisiopatología, podemos decir que la patología clásica consiste en 3 aspectos: inflamación perivenosa, desmielinización y gliosis. La mielina posee múltiples proteínas (proteína básica de la mielina, proteolípido de la mielina, glicoproteína oligodendrocítica de la mielina o glicoproteína asociada a la mielina) que son liberadas cuando la mielina es destruida, por ejemplo, en el curso de una infección. Posteriormente, estas proteínas libres son reconocidas por el complejo mayor de histocompatibilidad tipo II, el cual actúa al complejo receptor de la célula T.

Durante los episodios de inflamación los síntomas agudos se desarrollan típicamente a lo largo de varios días, se vuelven máximos después de 1-2 semanas para finalmente ir disminuyendo y resolverse a lo largo de semanas o meses. Pueden existir síntomas residuales de manera indefinida especialmente síntomas sensitivos. Las manifestaciones clínicas típicas de la EM en relación con la localización del foco de desmielinización incluyen trastornos sensitivos-motores en uno o más miembros, neuritis óptica (síntoma inicial en el 25% de los pacientes), diplopía por oftalmoplejía internuclear), ataxia, vejiga neurogénica, fatiga, disartria, síntomas paroxísticos como neuralgia del trigémino (se presenta en menos del 10%), nistagmo, vértigo. Son más raros los signos corticales (afasia, apraxia, convulsiones, demencias) y los signos extrapiramidales como corea y rigidez.

Por lo regular, el diagnóstico de la EM depende de la documentación de múltiples eventos neurológicos centrales separados por tiempo y

espacio (anatómicamente). Así mismo, se apoya de estudios paraclínicos como resonancia magnética, bandas oligoclonales en líquido cefalorraquídeo y potenciales evocados de tallo (visuales)

## BIBLIOGRAFIA

