

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Medicina física y de rehabilitación

Avance de resumen:

Miastenia gravis y distrofia de la fascia escapular y pelvica,

Docente:

Dr. Gerardo Cancino Gordillo

Alumno:

Reynol Primitivo Gordillo Figueroa

Semestre y Grupo:

5to° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas; 24 de Marzo, 2021.

“Miastenia Gravis”

Definición:

Podemos definirla como: Un trastorno autoinmune de la transmisión neuromuscular que involucra la producción de autoanticuerpos dirigidos contra receptores músculo-esqueléticos, en la gran mayoría de los casos de acetilcolina, pero en algunos otros, componentes no acetilcolina de la placa muscular posináptica, como el receptor músculoespecífico tirosina cinasa.

Epidemiología:

La miastenia gravis es 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 Estados Unidos 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. Los síntomas 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. También se asocia con enfermedades autoinmunes como: artritis reumatoide, lupus y anemia perniciosa, que las padecen, aproximadamente, 5% de los pacientes. La enfermedad tiroidea ocurre en cerca de 10%, a veces asociada con anticuerpos antitiroideos. Alrededor de 10 a 15% de los pacientes con miastenia gravis tienen un timoma, mientras que la hiperplasia linfoide del timo con proliferación de los centros germinales ocurre en 50 a 70% de los casos.

Fisiopatología:

Se desconoce el origen preciso de la respuesta autoinmune en la miastenia gravis, pero las anomalías en el timo (hiperplasia y neoplasia) juegan un papel importante en los pacientes con anticuerpos anti-receptores de acetilcolina, además de cierta predisposición genética. La unión neuromuscular tiene tres componentes básicos:

- 1) El nervio presináptico, donde se sintetiza la acetilcolina, almacena y libera.
- 2) El espacio sináptico
- 3) La 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 transmisión neuromuscular. La heterogeneidad biológica y clínica de la miastenia gravis parece correlacionarse con marcadores genéticos. Los hallazgos más consistentes son la asociación de HLA-DR3 y alelos B88 con la miastenia gravis de inicio temprano e hiperplasia de timo. No se han encontrado vínculos genéticos claros para la miastenia gravis, con timoma, pero los pacientes con timoma y perfiles genéticos particulares tienen mayor riesgo de padecer miastenia gravis.

Cuadro clínico:

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, disartria, 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 perioperatorios, aminoglucósidos, quinina, quinidina, toxina botulínica, ciprofloxacino, telitromicina y estatinas.

Diagnostico:

El diagnóstico debe basarse en los antecedentes de debilidad fluctuante, con hallazgos que lo corroboran durante la exploración. Existen diversas formas de validar o confirmar el diagnóstico clínico.

- Prueba de edrofonio:

El cloruro de edrofonio 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.

- Prueba de anticuerpos antitirocinasa musculo específico:

Se han encontrado hasta en 40-70% de los pacientes con miastenia gravis seronegativos para anti-acetilcolinaR. Los hallazgos clínicos pueden diferir de los que presentan los pacientes sin MuSK.

Tratamiento:

El tratamiento de la miastenia gravis puede dividirse en:

- 1) sintomático, que incluye básicamente a los inhibidores de colinesterasa.
- 2) terapia a corto plazo (plasmaféresis, inmunoglobulina intravenosa)
- 3) terapia a largo plazo (prednisona, azatioprina, micofenolato, ciclosporina, tacrolimus, ciclofosfamida, rituximab)

Miastenia gravis

Cuadro 2. Opciones de tratamiento para miastenia gravis.

Tratamiento	Dosis inicial	Comentario
Tratamiento sintomático		
Piridostigmina	30-90 mg o4 6 hrs	Puede empeorar los síntomas en pacientes MUSK
Tratamiento a corto plazo		
Plasmaféresis	3-5 intercambios	Tratamiento de elección en las crisis miasténicas
Inmunoglobulina intravenosa	1-2 g/kg (2-5 días)	Indicado en la exacerbación de la miastenia gravis
Tratamiento a largo plazo		
Prednisona	0.75-1.0 mg/kg/día, ó 60-100 mg en días alternos (escalando gradualmente); ó 20-40 mg/día para la miastenia gravis ocular	Tratamiento inmunológico de primera elección
Azatioprina	2-3 mg/kg/día	Primera línea para disminuir la dosis requerida de esteroides
Mofetil de micofenolato	2.0-2.5 g/día dividida en dos dosis	Resultados contradictorios acerca de su eficacia
Ciclosporina	4-6 mg/kg/día dividida en dos dosis	Alternativa para reducir la dosis de esteroides en pacientes que no toleran o no responden a azatioprina o micofenolato
Tacrolimus	3-5 mg/día	Alternativa para reducir la dosis de esteroides en pacientes que no toleran o no responden a azatioprina, micofenolato o ciclosporina
Ciclofosfamida	500 mg/m ²	Indicado en miastenia gravis resistente/leve
Rituximab	2000 mg IV (separado por dos semanas)	Indicado en miastenia gravis resistente/leve

Modificado de: Mergal M, Sanders D. Autoimmune myasthenia gravis: emerging clinical and biological heterogeneity. Lancet Neurol 2009; 8:475-490

La relación entre miastenia gravis y la patología tímica, incluido el timoma, es bien conocida. Aproximadamente 10-15% de los pacientes con miastenia gravis tienen timoma, y 70% adicional hiperplasia de timo. En los pacientes con timoma, 40% presentan uno o más síndromes paraneoplásicos autoinmunes, en 20 o 25% de ellos es miastenia gravis. Se han encontrado macrófagos infectados por poliovirus presentes en el timo de algunos pacientes con miastenia gravis, lo cual sugiere una contribución viral en las alteraciones intratímicas que llevan a la enfermedad

Ficha Bibliográfica:

Autor: Emma García Benon

Título: Gastrosia Opusis

N. Revista: Med Int Nta.

Año: 2011

Páginas: 11

“Distrofia de la fascia escapular y pélvica”

Definición:

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 estas se puede observar afectación cardiorrespiratoria.

Epidemiología:

No se tiene un número exacto o aproximado de esta patología en específico, pero se sabe que la distrofia muscular facioescapulohumeral es una de las formas más comunes de distrofia muscular que afecta entre 1 de 15,000 a 1 de 20,000 adultos en los Estados Unidos. Afecta por igual a hombres y mujeres.

Fisiopatología:

Se desconoce a ciencia exacta la fisiopatología de esta patología ya que es una enfermedad genética causada por la mutación de un cromosoma. Se da tanto en hombres como en mujeres. Se puede manifestar en un niño si cualquiera de los padres es portador del gen de dicho trastorno. En 10% a 30% de los casos, los padres no portan el gen.

Cuando se realiza flexo-abducción del hombro a 180°, en este movimiento interviene de forma inmediata el desplazamiento de la escápula debido a que esta singular pieza ósea forma parte importante en la estabilización del miembro superior; de los 180° mencionados anteriormente 120° han sucedido en la articulación glenohumeral mientras que 60° lo han hecho en la articulación escapulo-torácica, lo que se conoce como Ritmo Escapulo-Humeral.

Los movimientos que realiza el hombro no son puros de cada articulación sino que están integrados y establecen una relación de coordinación entre ellas: el ritmo escapulo - humeral (proceso sincrónico de rotación de la escápula para la correcta ejecución del movimiento del húmero en separación y flexión de hombro).

Por otro lado es importante resaltar que a pesar de que la escápula trabaja en conjunto con la articulación glenohumeral, esta posee movimientos propios en relación a su estructura anatómica y con ello pone en actividad a diferentes grupos musculares; tales movimientos son:

1. Protacción: dicho movimiento se traduce como abducción; es decir, desplazamiento de la escápula hacia afuera.
2. Retracción: este es un movimiento de aducción escapular; se acercan ambos omoplatos.
3. Elevación: la escápula se desplaza hacia arriba cuando se realiza flexo-elevación de hombros.
4. Depresión: desplazamiento de la escápula hacia abajo.

Cuadro Clínico:

La distrofia muscular Facio-escapular 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, 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, muy 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

Diagnostico:

De acuerdo a los síntomas que manifieste el paciente durante la evaluación física, se da inicio a la aplicación de pruebas funcionales para identificar si realmente el problema tiene origen escapular o proviene del complejo articular del hombro, por lo que la evaluación debe ser muy exhaustiva y tomar en cuenta tres aspectos fundamentales a la hora de catalogar la presencia de Disquinesia Escapular en sujetos sintomáticos.

- Examen de creatincinasa (puede estar levemente elevada)
- Biopsias del musculo
- Prueba de ADN
- Electrocardiograma (ECG)
- EMG (electromiografía)
- Angiografía con fluoresceína
- Pruebas genéticas del cromosoma 4.

Tratamiento:

No farmacológico:

- Aplicación de técnicas manuales para contribuir a la liberación de las articulaciones que actúan en la cintura escapular, el hombro y el cuello
- Realizar movilizaciones pasivas de la escápula e indicar al paciente ejercicios que incluyan movimientos de la misma en todos los grados posibles

Farmacológico:

- 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. Pero el uso prolongado de este tipo de fármacos puede causar aumento de peso y huesos debilitados, lo que aumenta el riesgo de fracturas.
- Entre los nuevos fármacos se incluye el eteplirsén (Exondys 51), el primer medicamento aprobado por la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA, por sus siglas en inglés) específicamente para tratar a algunas personas con distrofia muscular de Duchenne. Fue aprobado condicionalmente en 2016.

Daftar Bibliografer:

Autor: Roberto Armando Garro Luna.
Título: Doshoku Kenpaku
N. Ruisa: Gisei Jinh
Año: 2011
Paginas: 5

Autor: Mayo Fundación Por Medical Education
Título: Doshoku Kenpaku & Petura
N. Ruisa: Mayo Ken
Año: 2014
Paginas: 3