



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

5° A

MATERIA:

MEDICINA FISICA Y REHABILITACIÓN

TRABAJO:

MIASTENIA GRAVIS, DISTROFIA DE LA FACIA ESCAPULAR Y PELIVICA

DOCENTE:

DR. GERARDO CANCINO GORDILLO

ALUMNO (A):

YANETH ORTIZ ALFARO

COMITAN DE DOMINGUEZ, CHIAPAS, 25 DE MARZO DEL 2021.

FICHA BIBLIOGRAFICA

Dr Sonia BERRIH-AKNIN, Pr Bruno EYMARD, (2014). Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos, Miastenia Gravis. Recuperado de https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=589#:~:text=La%20prevalencia%20estimada%20es%20de,los%2050%20a%C3%B1os%20de%20edad.

S;Grossman, C; Mattson Porth (2014). Porth fisiopatología, alteraciones de la salud conceptos básicos, 9ª edición. Wolters Kluwer.

Alireza Minagar, (2019). Distrofia muscular facioescapulohumeral, MedlinePlus; Biblioteca Nacional de Medicina de EEU. Recuperado de <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000707.htm#:~:text=La%20distrofia%20muscular%20facioescapulohumeral%20es,padres%20no%20portan%20el%20gen.>

Opharnet, (2016). La distrofia facio-escápulo-humeral distrofia muscular facio-escápulo-humeral, miopatía de LandouzyDèjèrine, miopatía facio-escápulo-humeral, Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad. Recuperado de https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/DistrofiaFacioEscapuloHumeral_Es_es_HAN_ORPHA269.pdf

MIASTENIA GRAVIS

DEFINICIÓN

La miastenia grave es un trastorno de la transmisión en la unión neuromuscular por un ataque mediado por anticuerpos en la AChR nicotínica o en la tirosina cinasa específica muscular (MuSK, por sus siglas en inglés) que afecta la comunicación entre la motoneurona y el músculo inervado. Esta enfermedad autoinmune se presenta a cualquier edad, pero la mayor incidencia es en la edad adulta temprana. El síndrome miasténico de Lamber-Eaton es una enfermedad autoinmune de las sinapsis colinérgicas periféricas que se presenta con el carcinoma pulmonar microcítico. La miastenia grave neonatal es provocada por una transferencia placentaria del anticuerpo del receptor de acetilcolina, se presenta en el 10% de los hijos de madres con la enfermedad. La resolución espontánea de los síntomas por lo general se presenta a los pocos meses del nacimiento.

EPIDEMIOLOGIA

La enfermedad es aproximadamente 3 veces más frecuente en mujeres que en varones, se presenta un segundo pico más pequeño más adelante en la vida que afecta a más varones que a mujeres. Aproximadamente el 70% de las personas con miastenia grave también tienen anomalías del timo como timoma (p. ej., tumor del timo) o hiperplasia del timo (p. ej., aumento del peso del timo por un mayor número de células).

La prevalencia estimada es de 1/5.000, y la incidencia de 1/250.000 a 1/33.000 en Europa. La MG afecta tanto a hombres como a mujeres, principalmente a mujeres antes de los 40 años de edad y a hombres y mujeres por igual después de los 50 años de edad.

FISIOPATOLOGÍA

Este trastorno es provocado por una pérdida mediada por anticuerpo de los receptores de acetilcolina en la unión neuromuscular. Aunque no se sabe el mecanismo exacto que desencadena la respuesta autoinmune, se cree que es provocada por las células T auxiliares sensibilizadas y un ataque dirigido por anticuerpos en el receptor de la acetilcolina en la unión neuromuscular. El ataque de anticuerpos provoca la diseminación de la pérdida de las porciones terminales ricas en receptores de acetilcolina en los pliegues de la placa motora de la fibra muscular, una disminución en la cantidad de receptores y una separación del espacio sináptico que altera la transmisión de señales. Los anticuerpos no bloquean directamente la unión de la acetilcolina para evitar la transmisión neuromuscular.

CUADRO CLÍNICO

En personas con miastenia grave que tienen un área de membrana postsináptica reducida y menos receptores de acetilcolina, cada liberación de acetilcolina desde la membrana presináptica provoca un potencial de la placa motora de menor amplitud. Esto provoca debilidad muscular y fatiga con el esfuerzo sostenido. Los más afectados son los músculos oculares y periorbitarios, con ptosis por debilidad del párpado o diplopia por debilidad de los músculos extraoculares como síntoma inicial. Es posible que la enfermedad progrese de debilidad de los músculos oculares a debilidad generalizada, incluyendo debilidad de los músculos respiratorios. La masticación y la deglución son difíciles, y la debilidad y el movimiento de las extremidades por lo general es más pronunciado en las partes proximales que en las distales de la extremidad, de manera que subir escaleras y levantar objetos es difícil. Conforme progresa la enfermedad, los músculos de la parte inferior de la cara resultan afectados, lo que provoca alteración del lenguaje. En muchas personas los síntomas son menos evidentes al levantarse por las mañanas, pero empeoran con el esfuerzo y conforme avanza el día. Las personas con miastenia grave presentan una exacerbación súbita de los síntomas y debilidad conocida como crisis miasténica. Estas crisis se presentan cuando la debilidad muscular es lo suficientemente grave como para alterar la ventilación al grado de ser necesario el soporte ventilatorio y la protección de la vía respiratoria. Las crisis miasténicas por lo general se presentan durante un período de estrés, como en la infección, alteraciones emocionales, embarazo, ingestión de alcohol, exposición al frío o una operación. Las crisis colinérgicas son resultado de una dosis inadecuada o excesiva de anticolinesterásicos que se usan en el tratamiento de la miastenia grave

DIAGNOSTICO

El diagnóstico de la miastenia grave se basa en la historia clínica y la exploración física, la prueba de la anticolinesterasa, estudios de estimulación nerviosa y una prueba para anticuerpos receptores de acetilcolina. La prueba de anticolinesterasa usa una inyección de bromuro de neostigmina o edrofonio que inhiben la acetilcolinesterasa, la enzima que

disminuye la degradación de la acetilcolina en la unión neuromuscular. Cuando la debilidad es provocada por miastenia grave, hay una mejoría transitoria importante en la función muscular. Un avance en los métodos diagnósticos para la miastenia grave es la EMG con fibra única, la cual está disponible en muchos centros médicos. Esta prueba detecta retrasos o ausencias de la transmisión neuromuscular en las fibras musculares inervadas por una sola fibra nerviosa. La EMG estándar y las velocidades de conducción nerviosa por lo general son normales. Se puede usar una prueba de inmunoensayo para detectar la presencia de anticuerpos antirreceptores de acetilcolina circulantes en la sangre. La investigación ha encontrado que el virus de Epstein-Barr, un virus del herpes humano linfotrópico, está presente en el timo de muchas personas con miastenia grave. Casi todos los niños diagnosticados con miastenia grave tienen anticuerpos para los receptores de acetilcolina, y su grado de enfermedad está influenciado por su genética y entorno.

TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO Y NO FARMACOLÓGICO.

Los métodos de tratamiento incluyen el consumo de fármacos; tratamiento inmunosupresor, incluidos corticoesteroides; manejo de las crisis miasténica; timectomía y plasmaféresis o inmunoglobulina intravenosa. Los medicamentos que pueden exacerbar la miastenia grave, como los aminoglucósidos, se deben evitar. El tratamiento farmacológico con anticolinesterásicos reversibles inhibe la degradación de acetilcolina en la unión neuromuscular por la acetilcolinesterasa. La piridostigmina y la neostigmina son los medicamentos de elección. Los corticoesteroides suprimen la respuesta inmune y se usan en casos de respuesta inadecuada a los anticolinesterásicos y a la timectomía. Los inmunosupresores (p. ej., azatioprina, ciclosporina) también se usan, a menudo en combinación con plasmaféresis. La plasmaféresis elimina anticuerpos de la circulación y da una mejoría clínica a corto plazo. Se usa principalmente para estabilizar la condición de personas con crisis miasténica o para el tratamiento a corto plazo en personas sometidas a timectomía. La inmunoglobulina intravenosa también produce mejoría en personas con miastenia grave. Aunque los efectos son temporales, pueden durar semanas o meses. Las indicaciones para su consumo son similares a las de la plasmaféresis. El mecanismo de acción de la inmunoglobulina intravenosa se desconoce. La timectomía, o eliminación quirúrgica del timo, se usa como tratamiento para la miastenia grave. Dado que se desconoce el mecanismo por el cual esta operación ejerce su efecto, el tratamiento es controvertido. La eliminación del timo se recomienda para personas jóvenes con miastenia grave, quienes por lo general tienen una progresión menor de la miastenia.

DISTROFIA DE LA FACIA ESCAPULAR Y PELVICA

DEFINICIÓN

La distrofia muscular facio-escápulo-humeral (distrofia FEH) es una enfermedad neuromuscular de evolución progresiva en la mayoría de los casos, a veces por brotes, sin afectación de otros órganos más que el músculo esquelético, en el que se manifiesta de forma focal en los músculos de cara, hombros y brazos. Es una debilidad muscular y pérdida de tejido muscular que empeora con el tiempo. La distrofia muscular facioescapulohumeral 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.

EPIDEMIOLOGIA

Es una enfermedad familiar poco frecuente, con una prevalencia aproximada de 1/20.000, aunque indudablemente esta cifra es una subestimación, pues a menudo no se diagnostica; es la tercera forma de miopatía por orden de frecuencia.

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

La causa de la distrofia FSH es genética, aunque el mecanismo molecular sigue siendo hipotético pese a los constantes avances con participación de varios genes (FRG1, ANT1 y DUX4) que llevan a considerarla una alteración de la diferenciación celular. La transmisión es autosómica dominante. La anomalía genética está en el brazo corto del cromosoma 4 (4q35). La penetrancia es incompleta y alrededor del 30% de los portadores no presentarán manifestaciones clínicas. Puede existir mosaicismo que explica la aparición de formas graves en niños nacidos de padres que no muestran ningún signo de la enfermedad.

CUADRO CLÍNICO

Aparece entre los tres y los cincuenta años. Por lo tanto, su grado de afectación será tanto más importante cuanto más temprano sea su inicio. El comienzo se produce con síntomas faciales (dificultad para silbar, sonreír y cerrar los ojos), pero son los síntomas en los hombros los que llevan a consultar por dificultad para elevar los brazos, con escápulas aladas y hombros caídos y hacia adelante. La enfermedad progresa con debilidad para la extensión de la muñeca, músculos abdominales y musculatura extensora de pie y rodilla. La presentación clínica no es uniforme y existen otras combinaciones. Excepcionalmente, pueden presentarse signos sensoriales, cardíacos o neurológicos.

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 dolor crónico se presenta de 50% a 80% de personas con este tipo de distrofia muscular. Se pueden presentar pérdida auditiva y ritmos cardíacos anormales, pero son poco comunes

DIAGNOSTICO

Un examen físico mostrará debilidad de los músculos faciales y del hombro, así como omoplato en forma de ala. Debilidad de los músculos de la espalda pueden causar escoliosis, mientras la debilidad de los músculos abdominales pueden causar tener un abdomen hundido. Se puede notar presión arterial alta, pero generalmente es leve. Un examen ocular puede mostrar cambios en los vasos sanguíneos en la parte posterior del ojo.

Los exámenes que se pueden hacer incluyen:

- ✚ Examen de creatincinasa (puede estar levemente elevada)
- ✚ Prueba de ADN
- ✚ Electrocardiograma (ECG)
- ✚ EMG (electromiografía)
- ✚ Angiografía con fluoresceína
- ✚ Pruebas genéticas del cromosoma 4
- ✚ Audiometrías
- ✚ Biopsia de músculo (puede confirmar el diagnóstico)
- ✚ Examen de la vista
- ✚ Pruebas cardíacas
- ✚ Radiografías de la columna para determinar si hay escoliosis
- ✚ Prueba de función pulmonar

TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO Y NO FARMACOLÓGICO.

En la actualidad, la distrofia muscular facioescapulohumeral sigue siendo incurable. Los tratamientos se administran para controlar los síntomas y mejorar la calidad de vida. Se estimula la actividad. La inactividad, como el reposo en cama, puede empeorar la enfermedad muscular.

La fisioterapia puede ayudar a mantener la fuerza muscular. Otros posibles tratamientos abarcan:

- ✚ Terapia ocupacional para ayudar a mejorar las actividades diarias.
- ✚ Albuterol oral para aumentar la masa muscular (pero no la fuerza).
- ✚ Logopedia.
- ✚ Cirugía para corregir una escápula alada (omóplato pronunciado).
- ✚ Ayudas para caminar y dispositivos de soporte del pie, si hay debilidad en el tobillo.
- ✚ BiPAP para ayudar con la respiración. El oxígeno puro debe evitarse en pacientes con CO2 elevado (hipercarbia).
- ✚ Servicios de consejería (psiquiatra, psicólogo, trabajador social).

FUENTES DE INFORMACIÓN

Dr Sonia BERRIH-AKNIN, Pr Bruno EYMARD, (2014). Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos, Miastenia Gravis. Recuperado de https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=589#:~:text=La%20prevalencia%20estimada%20es%20de,los%2050%20a%C3%B1os%20de%20edad.

S;Grossman, C; Mattson Porth (2014). Porth fisiopatología, alteraciones de la salud conceptos básicos, 9ª edición. Wolters Kluwer.

Alireza Minagar, (2019). Distrofia muscular facioescapulohumeral, MedlinePlus; Biblioteca Nacional de Medicina de EEU. Recuperado de <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000707.htm#:~:text=La%20distrofia%20muscular%20facioescapulohumeral%20es,padres%20no%20portan%20el%20gen.>

Opharnet, (2016). La distrofia facio-escápulo-humeral distrofia muscular facio-escápulo-humeral, miopatía de LandouzyDèjèrine, miopatía facio-escápulo-humeral, Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad. Recuperado de https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/DistrofiaFacioEscapuloHumeral_Es_e_s_HAN_ORPHA269.pdf