

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:

Erick José Villatoro Verdugo

Semestre y Grupo:

5to° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas; 25 de Marzo, 2021.

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 presináptico, en donde se sintetizarán las acetilcolinas y se almacenarán 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 transmisión 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, 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 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: Timectomia.

Ficha Bibliográfica: Mastoma (graus)

- Seel, F. (2010) Mastoma (graus) en el Adulto. Guía de práctica clínica, 60.
- Zenda, T. G. (2011) Mastoma (graus): Caso clínico & revisión de la Bibliografía, Medicina. 11.

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.

Ficha Bibliográfica:

- Kooi, D. A. (2017) Portal de Información de enfermedades raras & medicamentos huérfanos. Orphanet, 4.
- Nicholas Fowler, J. A (2017), Disturbios musculares en el adulto, Elsevier, 6,