

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Medicina Física y de Rehabilitación

Resumen:

Miastenias graves & distrofia de la fascia escapular y pélvica

Docente:

Dr. Gerardo Cancino Gordillo

Alumno:

Victor Eduardo Concha Recinos

Semestre y Grupo:

5to° "A"

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

- **Miastenia gravis:**

¿Qué es la miastenia? Bueno, la miastenia gravis es un trastorno autoinmune de la transmisión neuromuscular la cual involucra la producción de autoanticuerpos dirigidos contra receptores músculo-esqueléticos, y estos en su gran mayoría de los casos de acetilcolina. Se trata de un padecimiento relativamente poco común, aunque la prevalencia ha aumentado, quizá por mejoría en el diagnóstico de la enfermedad y aumento de la longevidad de la población. La manifestación clínica característica es la debilidad muscular fluctuante que se incrementa con el esfuerzo. La debilidad ocular es el síntoma inicial más común, que puede permanecer sólo en los músculos oculares o evolucionar a debilidad generalizada. El diagnóstico puede apoyarse en pruebas farmacológicas, una de ellas es la prueba de edrofonio, inmunológicas; como las pruebas de anticuerpos contra receptor de acetilcolina, anticuerpos antitirocinasa músculo específicos, anticuerpos antiestriado o bien, igual la podemos encontrar por medio de electrofisiología. El tratamiento de la miastenis gravis puede dividirse en: sintomático, que incluye básicamente a los inhibidores de colinesterasa, de igual manera en un tratamiento a corto plazo (plasmaféresis, inmunoglobulina intravenosa), y por último el tratamiento a largo plazo (prednisona, azatioprina, micofenolato, ciclosporina, tacrolimus, ciclofosfamida, rituximab). Hasta la fecha, la única indicación absoluta de timectomía es la coexistencia de timoma.

Describir la fisiopatología de esta patología, no es ni un poco sencilla, si tomamos en cuenta que se desconoce el origen preciso de la respuesta autoinmune en la miastenia gravis, pero las anormalidades en el timo como son la hiperplasia y neoplasia, las cuales 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:

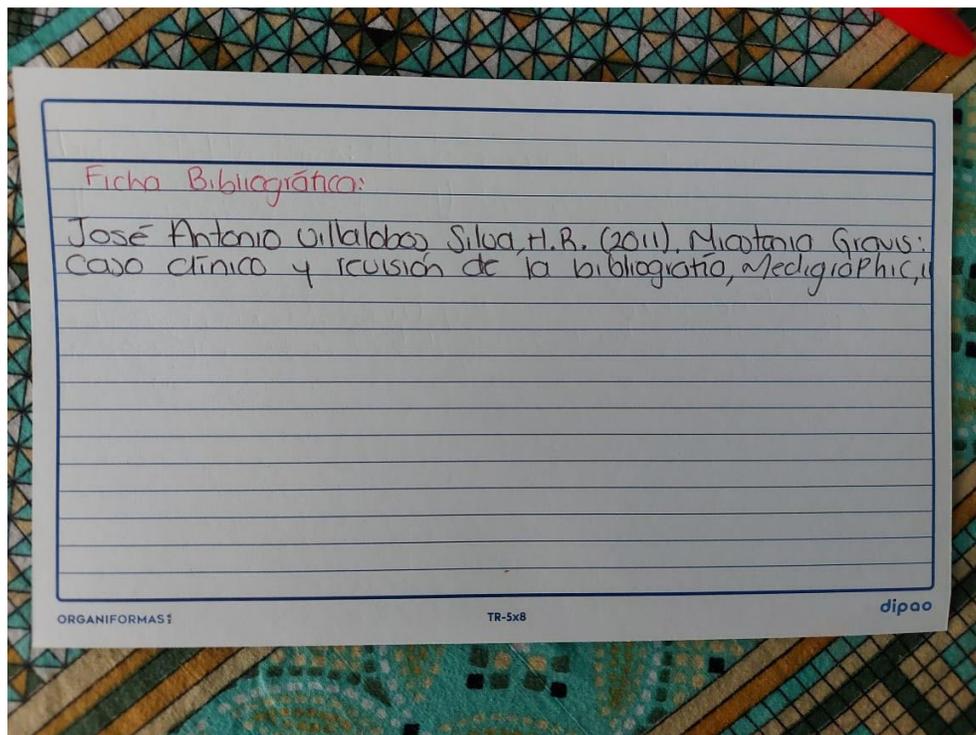
- 1) El nervio presináptico, donde se sintetiza la acetilcolina, almacena y libera.
- 2) El espacio sináptico
- 3) La membrana muscular postsináptica, que contiene los acetilcolina-R y la enzima acetilcolinesterasa.

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.

El cuadro clínico principal es debilidad muscular que se caracteriza por variar de un día a otro (fluctuante), que se dispara tras la actividad física y que empeora al anochecer. Principalmente afecta a las extremidades, aunque también puede afectar la musculatura extrínseca del ojo (diplopía, ptosis palpebrales) y músculos bulbares (voz nasal, disartria, disfagia y compromiso respiratorio). 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

Para el diagnóstico clínico es importante tener en cuenta que esta patología no afecta los reflejos osteotendinosos, pupilares, la sensibilidad, ni tampoco produce disautonomías, esto tiene especial consideración para sus diferenciales. Dentro del diagnóstico con ayuda de estudios de gabinete, podemos englobar la prueba de edrofonio, los anticuerpos antireceptores de acetilcolina, los anticuerpos antiestriados y la electrofisiología igual puede ser de gran ayuda para el diagnóstico.

El tratamiento específico se resume en el uso de glucocorticoides, inmunosupresores y de manera quirúrgica la timectomía (cuando se desencadena por timoma). Se reserva para situaciones graves como las crisis miasténicas, el uso de plasmaféresis o inmunoglobulinas intravenosas. De manera sintomática se usan los colinesterasicos pero puede dividirse para su dosificación en 3 aspectos importantes, Tratamiento sintomático (anticolinesterásicos), el tratamiento inmunológico (timectomía, inmunosupresores) y el tratamiento inmunomodulador en situaciones graves y transitorias.



- **Distrofia de la fascia escapular y pelvica:**

¿Qué es la Distrofia de la fascia escapular y pelvica? Bueno, lo que tenemos que saber primeramente es que esta engloba un grupo de distrofias musculares que pueden heredarse de diversas maneras. Se ven afectados los músculos del hombro o de la pelvis. Las distrofias musculares son un grupo de trastornos musculares hereditarios en los que están alterados uno o más genes necesarios para la funcionalidad y la estructura muscular normales, provocando debilidad muscular y atrofia muscular de gravedad variable.

Las formas de distrofia de la cintura escapular se pueden heredar de varias maneras, ya que pueden estar implicados distintos genes, y se dice que la prevalencia estimada global para todas las formas de Distrofias, varía desde 1/44.000 a 1/123.000.

La distrofia muscular Facio-escapulares una enfermedad genética con una fisiopatología no tan complicada ya que se sabe que esta es 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.

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, estos 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 pero los síntomas a menudo son leves y empeoran muy lentamente. La debilidad muscular facial es común y puede incluir: parpado caidom incapacidad para silbar, disminución de la expresión facial, dificultad para pronunciar palabras, dificultad para alcanzar objetos, expresión facial deprimida o furiosa.

EL diagnostico se centra en nada más y nada menos que el examen físico ya que 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 puede 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, no descartando que podemos hacer uso de estudios paraclínicos, una prueba de ADN, EKG, EMG, angiografías con fluoresceína, pruebas genéticas ser cromosoma 4, audiometrías, etc.

El tratamiento trata en administrar 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, y bueno, con ayuda de 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).
- Cirugía para corregir una escápula alada (omóplato pronunciado).
- Ayudas para caminar y dispositivos de soporte del pie, si hay debilidad en el tobillo.

