



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

5° A

MATERIA:

MEDICINA FISICA Y DE REHABILITACION

TRABAJO:

ANTOLOGIA DE RESUMEN

DOCENTE:

DR. GERARDO CANCINO GORDILLO

ALUMNO (A):

YANIRA LISSETTE CANO RIVERA

COMITAN DE DOMINGUEZ, CHIAPAS, 23 DE ABRIL DE 2021

INDICE

Introducción.....	3
Objetivos.....	4
Bases anatómicas y fisiológicas del sistema nervioso.....	5-6
Miopatías inflamatorias idiopáticas (polimiositis, dermatomiositis y miopatía necrotizante inmunomediada).....	7-15
Distrofia muscular de Duchenne.....	16-17
Distrofia muscular de Becker.....	18-20
Miastenia gravis.....	21-23
Distrofia de la fascia escapular y pélvica.....	24-25
Esclerosis múltiple.....	26-28
Conclusión.....	29
Ficha bibliográfica.....	30-31

INTRODUCCION

El presente trabajo es acerca del curso de medicina física y de rehabilitación, lo cual engloba diversas enfermedades como las bases anatómicas y fisiológicas del sistema nervioso, las miopatías inflamatorias idiopáticas (polimiositis, dermatomiositis y miopatía necrotizante inmunomediada), distrofia muscular, de dúchenne y de Becker, miastenia gravis, distrofia de la fascia escapular y pélvica y esclerosis múltiple, de describe desde su definición, epidemiología, fisiopatología, cuadro clínico, diagnóstico y tratamiento tanto farmacológico como no farmacológico.

Es fundamental que como futuros médicos aprendamos a cerca de esta materia ya que la práctica de la medicina física y rehabilitación aumenta rápidamente en importancia por el cambio de actitud que nosotros los profesionales de la salud tomaremos en nuestra aproximación al tratamiento y evaluación del paciente. En vez de un cuidado episódico para algunas afecciones específicas, debe haber una atención holística con un esfuerzo incorporado donde cada uno se dirige a mantener a su paciente en el mejor estado de salud físico, social, laboral, espiritual y mental. Por otro lado, la rehabilitación como tal, es importante ya que a través del adiestramiento que recibe el discapacitado mejora sus funciones, y esto lo hace partícipe de las actividades en el hogar y en la comunidad además, le permite la integración a la sociedad al igual el autocuidado y la comunicación.

Algo muy importante es que la rehabilitación no sólo ayuda a las personas con deficiencias, discapacidad o minusvalía sino que involucra a familiares para así educarlos y motivarlos. Más adelante explicare con más detalles los temas antes mencionados.

OBJETIVOS

- ❖ Describir las bases anatómicas y fisiológicas del sistema nervioso
- ❖ Conocer el concepto, epidemiología, fisiopatología, cuadro clínico, diagnóstico y tratamiento tanto farmacológico como no farmacológico con respecto a las enfermedades relacionadas a la materia.
- ❖ Formar competencias para emplear estrategias mínimas para promover entre los pacientes la consecución del máximo nivel posible de funcionalidad previniendo las complicaciones, reduciendo la incapacidad y aumentando la independencia.

BASES ANATOMICAS Y FISIOLÓGICAS DEL SISTEMA NERVIOSO

Anatomía del sistema nervioso:

El sistema nervioso es uno de los sistemas más importantes y complejos del cuerpo humano. Tiene múltiples funciones, entre ellas recibir y procesar toda la información que proviene tanto del interior del cuerpo como del entorno, con el fin de regular el funcionamiento de los demás órganos y sistemas. Esta acción la puede llevar a cabo de forma directa o en colaboración con el sistema endocrino mediante la regulación de la liberación de diferentes hormonas.

El Sistema Nervioso está formado por dos partes que se continúan, el Sistema Nervioso Central y el Sistema Nervioso Periférico.

El Sistema Nervioso Central está formado, a su vez, por:

- El Encéfalo; que se halla en el interior del cráneo.
- La Médula Espinal; que se halla en el interior de la columna vertebral.

En el Encéfalo, desde un punto de vista funcional está formado por:

- Tronco de Encéfalo.
- Cerebelo.
- Cerebro

Sistema nervioso periférico:

- Nervios espinales
- Pares craneales

Sistema nervioso autónomo:

- Sistema nervioso simpático
- Sistema nervioso parasimpático

Fisiología del sistema nervioso:

La transmisión nerviosa siempre va en un sentido, entra por las dendritas, recorre el cuerpo neuronal y llega al axón. En las ramas terminales de los axones hay unas pequeñas protuberancias llamadas botones presinápticos. Estos contienen mitocondrias y abundantes vesículas con neurotransmisores. Cuando el impulso nervioso llega al axón, hace que estas vesículas se fusionen con la membrana del axón, de tal forma que los neurotransmisores son liberados al espacio o hendidura sináptica. Los neurotransmisores atraviesan este espacio y se unen a unos receptores que hay en las dendritas de la siguiente neurona, de

forma que le transmiten el impulso nervioso. La neurona presináptica es la neurona de la que sale el impulso nervioso. La neurona postsináptica es la neurona que lo recibe. La sinapsis es la zona de contacto entre dos neuronas o entre una neurona y un músculo o una glándula y donde tiene lugar la transmisión del impulso nervioso.

Existen muchos tipos de neurotransmisores. Estos pueden tener un efecto estimulante o inhibitor. Entre los más importantes están:

- Acetilcolina.
- Noradrenalina.
- Serotonina.
- Adrenalina.
- Dopamina.
- GABA.

MIOPATIAS INFLAMATORIAS IDIOPATICAS

Las miopatías inflamatorias idiopáticas son un grupo de enfermedades inmunomediadas del músculo esquelético, con compromiso variable de piel y otros órganos. Se caracterizan por debilidad muscular proximal, enzimas musculares elevadas, electromiografía (EMG) con cambios miopáticos y biopsia muscular anormal. Histológicamente se caracterizan por inflamación muscular, aunque a veces es difícil documentarla.

POLIMIOSITIS

La PM es una entidad menos frecuente y habitualmente debe considerarse como diagnóstico de exclusión. Se define como una miopatía proximal subaguda en adultos, sin erupción cutánea, historia familiar de enfermedad neuromuscular, exposición a drogas miotóxicas (estatinas, penicilamina, zidovudina) ni asociación con endocrinopatías. No presenta en regla general, participación de los músculos faciales y ni extraoculares. Afecta a mayores de 20 años (no se ha descrito en la infancia) y tiene preferencia en el sexo femenino. A diferencia de la DM, es estrictamente muscular y se presenta con debilidad muscular proximal de las extremidades y los flexores del cuello en forma progresiva y simétrica, evolucionando durante semanas o meses. Suelen presentar mialgias y la disglusia/disfagia se produce en un tercio de los pacientes. La afectación extra muscular reportada es la asociación con enfermedad pulmonar (EIP) o miocárdica (miocarditis). Además del cuadro clínico existen diferencias en la patogenia y en la histología del músculo afectado que la diferencia de otras formas de MII.

EPIDEMIOLOGIA

Se ha reportado que la incidencia anual estimada de la polimiositis (PM) se encuentra entre 1/250.000 y 1/130.000 nuevos casos/año con una prevalencia de 1/14.000. Es un trastorno raro que puede diagnosticarse de forma inapropiada debido a la superposición con otras miopatías.

FISIOPATOLOGÍA

En la polimiositis, el infiltrado celular es predominante de los linfocitos CD8+, las citosinas proinflamatorias pueden contribuir a la debilidad muscular. Tanto la IL-1, TNF α están incrementadas en el tejido muscular de pacientes con dermatomiositis y polimiositis.

CUADRO CLINICO

La debilidad muscular asociada con la polimiositis afecta los músculos más cercanos al tronco, como los de la cadera, los muslos, los hombros, la parte superior de los brazos y el cuello. La debilidad afecta tanto al lado izquierdo del cuerpo como al derecho, y suele empeorar de manera progresiva.

- Debilidad en los músculos de los hombros y la cadera
- Dificultad para tragar
- Dolor muscular
- Problemas con la voz (causada por debilidad en los músculos de la garganta)
- Dificultad para respirar

DIAGNOSTICO

Si se sospecha de polimiositis, lo recomendado es algunas de las siguientes pruebas:

- **Análisis de sangre.** Un análisis de sangre le permitirá al médico saber si tienes niveles elevados de enzimas musculares, lo que puede indicar un daño muscular. Un análisis de sangre también puede detectar autoanticuerpos específicos asociados con los diferentes síntomas de la polimiositis, lo cual puede ayudar a determinar el mejor medicamento y tratamiento.
- **Electromiografía.** Esta prueba consiste en insertar un electrodo de aguja fina a través de la piel en el músculo. La actividad eléctrica se mide a medida que relajas o tensas el músculo, y los cambios en el patrón de la actividad eléctrica pueden confirmar si existe una enfermedad muscular.
- **Imágenes por resonancia magnética.** Un escáner crea imágenes transversales de los músculos del cuerpo a partir de los datos generados por un poderoso campo magnético y ondas de radio. A diferencia de una biopsia del músculo, la resonancia magnética puede evaluar la inflamación en una zona más grande del músculo.
- **Biopsia de tejido muscular.** Durante esta prueba, se extrae quirúrgicamente un pequeño trozo de tejido muscular para su análisis en el laboratorio. Los análisis pueden revelar anomalías, como inflamación, daños, ciertas proteínas o deficiencias enzimáticas.

TRATAMIENTO

FARMACOLOGICO

- **Corticoesteroides.** Los medicamentos, como la prednisona, pueden ser muy efectivos para controlar los síntomas de la polimiositis. No obstante, el uso prolongado de estas drogas puede tener efectos secundarios graves y de amplio espectro, por lo que tu médico puede reducir de forma gradual la dosis del medicamento.
- **Drogas complementarias a los corticoesteroides.** Cuando se usan combinadas con un corticoesteroide, estas drogas pueden disminuir la dosis y los posibles efectos secundarios de este. Los dos medicamentos más frecuentemente usados para tratar la polimiositis son la azatioprina (Azasan, Imuran) y el metotrexato (Trexall). Otros medicamentos que se recetan para la polimiositis son el micofenolato mofetilo (CellCept), la ciclosporina y el tacrólimus.
- **Rituximab (Rituxan).** Si bien se usa con mayor frecuencia para tratar la artritis reumatoide, el rituximab es una opción si las terapias iniciales no logran controlar de forma adecuada tus síntomas de la polimiositis.

NO FARMACOLOGICO

- ❖ **Fisioterapia.** Hacer ejercicios para mantener y mejorar tanto la fuerza como la flexibilidad, así como recomendarte un nivel adecuado de actividad.
- ❖ **Terapia del habla.** Si la polimiositis debilita los músculos que intervienen en la acción de tragar.
- ❖ **Evaluación de la nutrición.** A medida que avance la polimiositis, masticar y tragar pueden tornarse más difícil.

DERMATOMIOSITIS

La DM es una enfermedad que se presenta habitualmente con compromiso muscular y cutáneo mucoso. La debilidad muscular es proximal, comprometiendo cinturas escapular y pelviana en forma aguda o insidiosamente progresiva que va acompañada o precedida por una erupción cutánea característica. Los pacientes presentan dificultad para levantarse de una silla, subir escaleras y elevar los miembros superiores por encima de su cabeza. El cuadro es generalmente poco doloroso, predominando la debilidad, lo que permite el

diagnóstico diferencial con otras formas de enfermedades reumáticas frecuentes (polimialgia reumática, fibromialgia). La erupción cutánea característica incluye: erupción eritematosa y habitualmente fotosensible en el cuello, espalda y hombros, eritema malar y facial asociado a coloración púrpura de los párpados (exantema heliotropo) que puede asociarse con edema periorbital y erupción papular-escamosa sobre los nudillos (pápulas de Gottron). Con menor frecuencia la erupción puede afectar a la parte anterior del tórax (en escote o en V) y la cara palmar de las manos (pápulas de Gottron inversa). Otras manifestaciones cutáneas incluyen asas capilares dilatados en lecho ungueal, telangiectasias periungueales y piel agrietada en las superficies dorsal y ventral de las manos (denominadas manos de mecánico).

EPIDEMIOLOGIA

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. En los Estados Unidos, se ha descrito una proporción de afroamericanos-caucásicos.

FISIOPATOLOGIA

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. 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.

CUADRO CLINICO

- **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.

- **Debilidad muscular.** La debilidad muscular progresiva afecta a los músculos más cercanos al tronco, como los de las caderas, los muslos, los hombros, la parte superior de los brazos y el cuello. La debilidad afecta tanto al lado izquierdo del cuerpo como al derecho, y suele empeorar de manera progresiva.

DIAGNOSTICO

- **Prueba de sangre.** Un análisis de sangre le permitirá al médico saber si tienes niveles elevados de enzimas musculares, lo que puede indicar un daño del músculo. Las pruebas de sangre también pueden detectar autoanticuerpos asociados con los diferentes síntomas de la dermatomiositis, lo cual puede ayudar a determinar el mejor medicamento y el mejor tratamiento.
- **Rayos X del tórax.** Con este estudio simple se pueden identificar indicios del tipo de daño pulmonar que a menudo ocurre en la dermatomiositis.
- **Electromiografía.** Un médico con capacitación especializada inserta un electrodo de aguja fina a través de la piel dentro del músculo que debe analizarse. La actividad eléctrica se mide a medida que relajas o tensas el músculo, y los cambios en el patrón de la actividad eléctrica pueden confirmar si existe una enfermedad muscular. El médico puede determinar qué músculos están afectados.
- **Resonancia magnética.** Un escáner crea imágenes transversales de los músculos del cuerpo a partir de los datos generados por un poderoso campo magnético y ondas de radio. A diferencia de una biopsia del músculo, la resonancia magnética puede evaluar la inflamación en un área más grande del músculo.
- **Biopsia de la piel o del músculo.** Se extrae un pequeño pedazo de piel o de músculo para realizar un análisis de laboratorio. 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

FARMACOLOGICO

- **Corticosteroides.** Los medicamentos como la prednisona (Rayos) pueden controlar rápidamente los síntomas de la dermatomiositis. Pero el uso prolongado puede tener efectos secundarios graves. Así que tu médico, después de prescribir una dosis relativamente alta para controlar tus síntomas, podría reducirla progresivamente a medida que los síntomas mejoran.
- **Medicamentos complementarios a los corticosteroides.** Cuando se usan con un corticosteroide, estos medicamentos pueden disminuir la dosis y los efectos secundarios del corticosteroide. Los dos medicamentos más comunes para la dermatomiositis son la azatioprina (Azasan, Imuran) y el metotrexato (Trexall). El micofenolato de mofetilo (CellCept) es otro medicamento que se utiliza para tratar la dermatomiositis, especialmente si los pulmones están afectados.
- **Rituximab (Rituxan).** El rituximab, más comúnmente usado para tratar la artritis reumatoide, es una opción si las terapias iniciales no controlan los síntomas.
- **Medicamentos antipalúdicos.** En el caso de un sarpullido persistente, el médico podría recetar un medicamento antipalúdico, como la hidroxicloroquina (Plaquenil).
- **Protectores solares.** Es importante proteger la piel de la exposición al sol mediante la aplicación de protector solar y el uso de ropa y sombreros protectores para controlar la erupción de la dermatomiositis.

NO FARMACOLOGICO

- **Fisioterapia.** Hacer ejercicios para mantener y mejorar tanto la fuerza como la flexibilidad, así como recomendarte un nivel adecuado de actividad.
- **Terapia del habla.** Si los músculos de la deglución están afectados.
- **Evaluación de la nutrición.** A medida que avanza la dermatomiositis, masticar y tragar pueden tornarse más difícil.

MIOPATÍA NECROTIZANTE INMUNOMEDIADA

La miopatía necrotizante autoinmune o inmunomediada (MNIM) se caracteriza por el escaso o nulo infiltrado inflamatorio en la biopsia muscular. Su patogenia es considerada inmunomediada por encontrarse, en ocasiones C5b-9 y CMH-1; en algunos pacientes se pueden hallar autoanticuerpos y suelen presentar respuesta favorable a inmunosupresores. De etiología desconocida se la vincula a infecciones virales, cáncer, enfermedades del tejido conectivo o medicamentos como las estatinas. Se asocian con autoanticuerpos específicos como los dirigidos contra partículas de reconocimiento de señal (anti-SRP), la 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA-reductasa (anti-HMGCR) o las antisintetasas. Existen diferencias entre la MNIM y las miopatías tóxicas o miopatías necrotizantes. El curso de la miopatía necrotizante generalmente es autolimitado, cediendo al suprimir el agente disparador, ocasionalmente luego de semanas o meses. Los pacientes con MNIM, pueden tener CK elevada que supera en mucho el límite superior del normal. Cursa con debilidad muscular aguda o subaguda, y en menor frecuencia crónica. El tratamiento con corticoides e inmunosupresores suele ser efectivo. La miopatía necrotizante inducida por estatinas ha sido asociada con un anticuerpo contra la enzima 3-hidroxi-3-metil-glutaril-CoA-reductasa (HMGCR). La determinación y el monitoreo de dichos anticuerpos es importante en el control de la actividad de la enfermedad.

EPIDEMIOLOGIA

La miopatía necrotizante inmunomediada (MNIM) representa un 19% de las MII y las miositis no específicas un 39% PM y DM generalmente responden al tratamiento inmunomodulador, a diferencia de la MCI.

FISIOPATOLOGIA

Los pacientes suelen debutar con una debilidad muscular proximal bilateral grave, aguda o subaguda, y caracterizada histopatológicamente por una necrosis de los miocitos con presencia de regeneración, sin una inflamación significativa, con ausencia pues de infiltrados inflamatorios linfocíticos. El nivel sérico de la creatinquinasa (CK) es muy elevado.

- Abundantes fibras necróticas
- Escaso infiltrado inflamatorio a base de macrófagos

- Ausencia de céls. T
- +/- depósitos de complemento en los vasos
- Acs específicos contra proteínas 100-200 kD
- Enfermedad mediada por anticuerpos

CUADRO CLINICO

Cursan con debilidad proximal simétrica sub- aguda, con instauración más rápida y frecuentemente más severa que en PM, sin lesiones cutáneas y ocurren a cualquier edad. Existe asociación con infecciones virales, cáncer, conectivopatías y fármacos. Específicamente se ha asociado al uso de estatinas, en donde el cuadro se prolonga por más de 4 a 6 semanas a pesar de la suspensión del fármaco. En un 40% hay compromiso de la musculatura distal, además es frecuente la cefaloparesia, disfagia, mialgias, compromiso respiratorio y cardíaco.

DIAGNOSTICO

En los pacientes con MNI se ha demostrado una elevada asociación a neoplasias y las exploraciones complementarias deben realizarse dependiendo de los hallazgos clínicos. Debido a la alta incidencia de cáncer de ovario, se recomienda una evaluación y revisión periódica anual que incluya exploración clínica ginecológica, determinación de CA-125 y ecografía transvaginal, al menos durante los 5 años siguientes a la aparición de la DM. Cuando exista sospecha de EPI, bien porque el paciente refiera disnea o porque pertenezca a algún grupo de riesgo (anticuerpos antisintetasa positivos o alteración esofágica asociada) debe explorarse mediante pruebas de función respiratoria, prueba de difusión (DLCO) y TACAR pulmonar. Sin embargo no debemos olvidar que la afección pulmonar más frecuente es aquella que se deriva de la debilidad muscular ventilatoria o de neumonías por aspiración secundarias a reflujo gastroesofágico.

TRATAMIENTO

FARMACOLOGICO

La mayoría de autores recomiendan como terapia inicial corticoides a altas dosis (de 40 a 100 mg/día de prednisona o equivalente) que podrían administrarse por vía intravenosa.

Como fármacos de segunda línea, especialmente si no hay respuesta a corticoides, se han empleado, metotrexato, azatioprina, mofetil micofenolato, tacrolimus, ciclosporina y/o rituximab.

También parece ser efectiva y ha sido utilizada, la inmunoglobulina intravenosa: tanto como tratamiento urgente en pacientes en los que no se obtiene resultado con los corticoides, o como parte del tratamiento de mantenimiento.

NO FARMACOLOGICO

No hay ensayos clínicos controlados realizados que permitan evaluar la efectividad de los diferentes tratamientos y se desconoce que terapia puede ser la más indicada en cada paciente; aunque hay publicados numerosos informes de series de casos.

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

La distrofia muscular de Duchenne, es la más frecuente de la niñez. Es un desorden de carácter hereditario recesivo ligado al cromosoma X, caracterizada por debilidad muscular rápidamente progresiva, la cual empieza por los músculos de la pelvis y proximales de las piernas y luego afecta todo el cuerpo, con un pronóstico de vida no mayor de tres décadas.

EPIDEMIOLOGIA

La DMD afecta principalmente a varones, con una incidencia de 1 / 3.300 varones nacidos. Por lo general, las mujeres están asintomáticas, pero un porcentaje pequeño de mujeres portadoras presenta formas moderadas de la enfermedad (forma sintomática de la distrofia muscular de Duchenne y Becker en la mujer portadora).

FISIOPATOLOGIA

La DMD se produce por la ausencia o el defecto grave de la distrofina. Esto provoca daño del sarcolema ante el estrés mecánico, pérdida de la homeostasis del calcio intracitoplasmático y, finalmente, degeneración de la fibra muscular. La fibra se necrosa y los intentos de regeneración muscular son insuficientes hasta que gran parte del tejido muscular normal es sustituido por tejido fibroadiposo. Estos cambios de necrosis, regeneración e infiltración grasa son visibles en la biopsia muscular y constituyen el patrón muscular distrófico, común a otras distrofias musculares con defectos genéticos diferentes. La distrofina se localiza en el sarcolema, en su cara interna, y tiene un peso molecular de 427kDa. Se divide en 4 dominios: el amino-terminal la une a la actina; el dominio en bastón es el más amplio; el dominio rico en cisteína contiene los sitios de anclaje al beta-distroglicano de la membrana y, por último, el dominio carboxigterminal contacta con la distrobrevina. De esta forma, además de dar estabilidad y soporte estructural, la distrofina supone un enlace indirecto entre la matriz extracelular y el aparato contráctil de la fibra muscular.

CUADRO CLINICO

Los síntomas por lo general aparecen antes de los 6 años de edad, pero también pueden darse la infancia temprana. Hay debilidad muscular progresiva de la pelvis y las piernas, la cual se asocia a pérdida de masa muscular. La debilidad muscular también se presenta en los brazos, cuello y otras áreas, pero no tan severamente ni tan temprano como en la mitad inferior del cuerpo. Inicialmente los músculos de la pantorrilla se agrandan, el cual es

finalmente reemplazado por grasa y tejido conectivo, por lo cual se conoce también como Distrofia pseudohipertrófica de Duchenne. El signo de Gower se presenta cuando el paciente apoya sus manos sobre los muslos para poder ponerse de pie. También se presentan contracturas musculares principalmente en los talones y piernas, produciendo incapacidad para utilizar los músculos debido al acortamiento de las fibras musculares y a la fibrosis del tejido conjuntivo.

DIAGNOSTICO

La edad de aparición de los síntomas, distribución de la debilidad muscular y el modelo de herencia indicado por una historia familiar proporciona información esencial en el diagnóstico de DMD. La creatine kinasa (CMK) sérica es el examen inicial para detectar este padecimiento. En las etapas iniciales se encuentra elevada 50 a 100 veces del valor normal, mientras que en las etapas finales se reduce significativamente debido a la pérdida de masa muscular. La electromiografía presenta un patrón miopático. La PCR sirve para detectar deleciones o duplicaciones del gen de la distrofina. El diagnóstico definitivo se realiza mediante biopsia muscular la cual muestra pérdida de distrofina, variación en el diámetro de las fibras musculares e infiltración de tejido graso y conjuntivo.

TRATAMIENTO

FARMACOLOGICO

Se recomienda el uso de un diurético. Los esteroides, típicamente la prednisona o deflazacort, prolongan la función muscular y retrasan la necesidad del uso de una silla de ruedas. No hay guías firmes en cuanto a cuando iniciar la terapia con esteroides, cuanto tiempo utilizarlos o cual es la mejor dosis para minimizar los efectos secundarios. Los esteroides son ofrecidos temprano, alrededor de los 5 años de edad. La dosis de prednisona recomendada es de 0.75mg/kg/día un una sola dosis.

NO FARMACOLOGICO

El manejo de la DMD, continúa siendo meramente de soporte. La terapia física y el estiramiento muscular diario, pueden eliminar la necesidad de liberación quirúrgica de contracturas. El uso regular de un espirómetro puede prolongar la función pulmonar. La función pulmonar en especial la presión inspiratoria negativa y capacidad vital forzada debe ser monitoreada conforme avanza la enfermedad. La escoliosis se manifiesta después de que los pacientes han estado ligados a una silla de ruedas por al menos uno o dos años.

DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER

Es una enfermedad neuromuscular caracterizada por atrofia y debilidad musculares progresivas, como consecuencia de la degeneración de los músculos esqueléticos, lisos y cardíacos. La distrofia muscular de Becker 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 de Duchenne.

EPIDEMIOLOGIA

La distrofia muscular de Becker ocurre en aproximadamente 3 a 6 de cada 100,000 nacimientos. La enfermedad se detecta mayormente en varones.

FISIOPATOLOGIA

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. Inicialmente se agrandan los músculos de la pantorrilla en un intento de compensar la pérdida de resistencia muscular, pero el músculo es reemplazado por grasa y tejido conectivo. Contracturas musculares en las piernas. Los huesos se desarrollan mal y hay deformidades del esqueleto. Cardiomiopatía en casi todos los casos. Las complicaciones asociadas a la enfermedad son: deformidades, discapacidad progresiva permanente, disminución de la movilidad, disminución de la capacidad para cuidar de sí mismo, deterioro mental (variable), cardiomiopatía, neumonía u otras infecciones respiratorias e insuficiencia respiratoria.

CUADRO CLINICO

Las mujeres presentan síntomas en pocas ocasiones. Los hombres manifestarán síntomas si heredan el gen defectuoso. Los síntomas aparecen más a menudo en varones entre los 5 y los 15 años, pero pueden comenzar más tarde.

La debilidad muscular de la parte baja del cuerpo, que incluye las piernas y la zona de la pelvis, empeora lentamente causando:

- Dificultad para caminar que empeora con el tiempo; hacia la edad de 25 a 30 años la persona por lo general es incapaz de caminar

- Caídas frecuentes
- Dificultad para levantarse del piso y trepar escaleras
- Dificultad para correr, brincar y saltar
- Pérdida de masa muscular
- Caminar de puntillas
- La debilidad muscular en los brazos, el cuello y otras áreas no es tan grave como en la parte inferior del cuerpo.

Otros síntomas pueden abarcar:

- Problemas respiratorios
- Problemas cognitivos (estos no empeoran con el tiempo)
- Fatiga
- Pérdida del equilibrio y la coordinación

DIAGNOSTICO

- ✚ Análisis de mutaciones del DNA
- ✚ A veces biopsia muscular con análisis de distrofina por inmunotinción

Los hallazgos clínicos característicos, la edad de comienzo y los antecedentes familiares sugestivos de herencia recesiva ligada al cromosoma X hacen sospechar el diagnóstico. Se observan alteraciones miopáticas en la electromiografía (potenciales de la unidad motora de baja amplitud, breve duración y reclutamiento rápido) y, cuando se realiza, la biopsia muscular muestra necrosis y marcada variación del tamaño de las fibras musculares no segregada por unidad motora. Los niveles de creatina cinasa se elevan hasta 100 veces el valor normal.

El análisis de mutaciones del DNA en los leucocitos de sangre periférica usando amplificación de la sonda dependiente de la ligadura múltiple (MLPA) es la prueba de confirmación primaria; puede identificar anomalías en el gen de la distrofina. Si la MLPA no detecta una anomalía pero aún se sospecha distrofia de Duchenne o de Becker, puede indicarse una secuenciación completa del gen de la distrofina para detectar pequeños cambios genéticos, como mutaciones puntuales.

Si la prueba genética no confirma el diagnóstico, entonces se debe llevar a cabo un análisis de distrofina mediante inmunotinción de muestras de biopsia musculares. La distrofina es indetectable en pacientes con distrofia de Duchenne.

TRATAMIENTO

FARMACOLOGICO

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.

NO FARMACOLOGICO

No existe cura conocida para la distrofia muscular de Becker. El objetivo actual del tratamiento es controlar los síntomas para maximizar la calidad de vida de la persona. Algunos proveedores recetan esteroides para ayudarle al paciente a que se mantenga caminando por el mayor tiempo posible.

La fisioterapia puede ser de gran ayuda para mantener la fortaleza muscular. Los aparatos ortopédicos, tales como corsés y sillas de ruedas, pueden mejorar la movilidad y el autocuidado.

MIASTENIA GRAVIS

La miastenia gravis es 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.

EPIDEMIOLOGIA

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. 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.

FISIOPATOLOGIA

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

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

En la miastenia gravis, la pérdida de los acetilcolina 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. También se ha encontrado una asociación entre DR14-DQ5 y pacientes con autoanticuerpos anti-MuSK.

CUADRO CLINICO

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.

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 (tensilon)
- ✚ Anticuerpos antirreceptor de acetilcolina (anti-acetilcolinaR)
- ✚ Anticuerpos anti tirocinasa músculo específico (MuSK)
- ✚ Anticuerpos antiestriado

TRATAMIENTO

FARMACOLÓGICO

- Inhibidores de la colinesterasa: Medicamentos como la piridostigmina (Mestinon, Regonal) y la neostigmina (Bloxiverz) mejoran la comunicación entre los nervios y los músculos
- Corticoesteroides
- Inmunodepresores
- Terapia a corto plazo (plasmaféresis, inmunoglobulina intravenosa)
- Terapia a largo plazo (prednisona, azatioprina, micofenolato, ciclosporina, tacrolimus, ciclofosfamida, rituximab)

NO FARMACOLÓGICO

- La fisioterapia y desarrollar nuevas destrezas para afrontar la enfermedad pueden ayudarlo a mejorar su vida.

DISTROFIA DE LA FASCIA ESCAPULAR Y PÉLVICA

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 (distrofia) de gravedad variable.

Las formas de distrofia de la cintura escapular se pueden heredar de varias maneras, ya que pueden estar implicados distintos genes. A veces solo se necesita un gen defectuoso, que puede heredarse de cualquiera de ambos progenitores (autosómico dominante). A veces, un gen defectuoso debe ser heredado de ambos progenitores (autosómico recesivo).

La distrofia de la cintura escapular causa debilidad tanto en los músculos de la pelvis (distrofia muscular de Leyden-Mobius) como en los del hombro (distrofia muscular de Erb). Afecta por igual a personas de ambos sexos. Estas enfermedades hereditarias con frecuencia comienzan en la primera infancia, aunque es posible que no se inicien hasta la edad adulta. Con muy poca frecuencia producen una debilidad grave.

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.

FISIOPATOLOGIA

A medida que la enfermedad evoluciona, la distrofia muscular facioescapulohumeral provoca que los músculos de la parte superior de los brazos, los hombros y el rostro crezcan gradualmente más débiles hasta que se dificulta el movimiento.

La debilidad muscular suele producirme más, por ejemplo, en un brazo o una pierna, presentar dolor al mover esa parte del cuerpo, que puede confundirse con una lesión deportiva. Los músculos de la caja torácica, el abdomen y la espalda también pueden verse afectados, lo que provoca un abdomen protuberante y una curvatura en la columna (lordosis). Puede existir dificultad para cerrar los ojos al dormir o para silbar, y es posible que los niños afectados no puedan beber con un popote.

CUADRO CLINICO

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.

DIAGNOSTICO

- Prueba genética
- Biopsia muscular

El diagnóstico de la distrofia muscular de la cintura escapular y de la cintura pélvica se basa en los síntomas característicos, la edad a la que se iniciaron los síntomas y los antecedentes familiares.

Por lo general, el médico indica una biopsia muscular y pruebas genéticas para confirmar el diagnóstico.

TRATAMIENTO

FARMACOLÓGICO

- Mantenimiento de la funcionalidad y prevención de contracturas con fármacos específicos.

NO FARMACOLOGICO

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.

ESCLEROSIS MULTIPLE

La esclerosis múltiple (EM) es una enfermedad autoinmunitaria que afecta el cerebro y la médula espinal (sistema nervioso central).

La EM afecta más a las mujeres que a los hombres. El trastorno se diagnostica con mayor frecuencia entre los 20 y 40 años de edad, pero se puede observar a cualquier edad.

La EM es causada por el daño a la vaina de mielina. Esta vaina es la cubierta protectora que rodea las neuronas. Cuando está cubierta de los nervios se daña, los impulsos nerviosos disminuyen o se detienen.

El daño al nervio es causado por inflamación. La inflamación ocurre cuando las células inmunitarias del propio cuerpo atacan el sistema nervioso. Esto puede ocurrir a lo largo de cualquier zona del cerebro, el nervio óptico o la médula espinal.

No se sabe exactamente qué causa la EM. La creencia más frecuente es que es causada por virus, un defecto genético o ambos. Los factores ambientales también pueden influir.

FISIOPATOLOGÍA

El desarrollo de la EM ha sido asociado a múltiples factores, desde estímulos ambientales hasta desajustes inmunes, a pesar de su variada gama etiológica 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 (CMH II) que activa el complejo receptor de células T. Es necesario para la patogenia de la EM la presencia de linfocitos T pertenecientes a una población anormal con disregulación inmunológica que les permita reaccionar a autoantígenos, es decir que sean autorreactivos. Para que los linfocitos T autorreactivos puedan acceder al sistema nervioso central (SNC) requieren la expresión de integrinas, las cuales les permiten unirse a moléculas de adhesión en la superficie endotelial, para luego degradar la matriz extracelular, el colágeno y la fibronectina con ayuda de enzimas llamadas metaloproteasas, mismas que realizarán la proteólisis de los componentes de la mielina.

EPIDEMIOLOGIA

La EM constituye una enfermedad que aqueja aproximadamente a 2 millones de personas en el mundo. La prevalencia en zonas de Norteamérica, Europa, Australia y Nueva Zelanda es de 590 casos por cada 100,000 habitantes, mientras que es menos frecuente en Asia, India, África y Sudamérica. Las mujeres son más afectadas que los hombres con una proporción de 3:19 . 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.

CUADRO CLÍNICO

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 (forma de presentación de aproximadamente 50% de los pacientes), 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.

DIAGNÓSTICO

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) (tablas 1 y 2, figura 1). Dentro de los diagnósticos diferenciales que pueden simular EM y los cuales hay que

descartar debido a su importancia en el tratamiento, se encuentran: encefalomielitis diseminada aguda, neuromielitis óptica (enfermedad de Devic), enfermedad de Bechet, sarcoidosis, síndrome de Sjögren, lupus eritematoso sistémico, neuropatía aguda óptica isquémica, enfermedad de Susac, síndrome antifosfolípidos, neurosífilis, enfermedad de Lyme, deficiencia de cobre o zinc, enfermedad celíaca, deficiencia de vitamina E, enfermedad de Wilson, porfiria, arteriopatía cerebral autosómico dominante con infartos subcorticales y leucoencefalopatía (CADASIL), linfoma de sistema nervioso central, síndrome paraneoplásico, espondilosis, siringomielia, malformación vascular medular y toxinas.

TRATAMIENTO

FARMACOLOGICO

La esclerosis múltiple no tiene cura.

- **Corticosteroides**, como la prednisona oral y la metilprednisolona intravenosa, según lo recetado para reducir la inflamación de los nervios.
- **Intercambio de plasma (plasmaféresis)**. La porción líquida de parte de la sangre (plasma) se extrae y se separa de las células sanguíneas. Luego las células sanguíneas se mezclan con una solución de proteína (albúmina) y se vuelven a introducir en el cuerpo.

NO FARMACOLOGICO

- **Fisioterapia**: Un terapeuta físico u ocupacional puede enseñarte ejercicios de estiramiento y fortalecimiento, y mostrarte cómo usar dispositivos para facilitar tus tareas cotidianas.
- **Relajantes musculares**: Puedes experimentar rigidez o espasmos musculares dolorosos o incontrolables, en especial en las piernas.
- **Descanso**: Analizar los hábitos de sueño para asegurarse de que esté durmiendo lo mejor posible.
- **Ejercicio**: Hacer ejercicio con regularidad te ayudará a mejorar la fuerza, el tono muscular, el equilibrio y la coordinación.

CONCLUSION

En conclusión, estos temas son de mucha importancia ya que como futuros médicos debemos conocer desde la etiología hasta el tratamiento de la enfermedad, es decir, porque se da, como se da, el diagnóstico, cuadro clínico y tratamiento.

Es importante resaltar el hecho que tiene que ser planificada y estructurada, ya que debe ser considerada fundamental y también dedicar tiempo en la consulta.

Debemos hacer una mención especial, en este sentido, a la comunicación con los pacientes para convencer de la importancia de la activación de su sistema neuromuscular que es de lo que viene siendo la materia, por eso debemos reeducar al paciente y a sus sistemas depende directamente de la implicación que tengan los propios pacientes en todo el proceso.

Debemos incidir en lo necesario que es tener formación en ejercicio terapéutico, para poder ser objetivos con los ejercicios que se programan y darles calidad a nuestros pacientes. En sí, la conclusión es que debemos potenciar más e inhibir menos.

FICHA BIBLIOGRAFICA

Osuna; F. (2017). Estudio Anatómico-fisiológico del Sistema Nervioso. Recuperado de <https://core.ac.uk/download/pdf/235866250.pdf>

Snell (S.F). Neuroanatomía clínica. Editorial Médica Panamericana. 6ª edición.

Guyton y Hall (2016). Tratado de Fisiología Médica, 13ª edición. Elsevier, Barcelona; España

Arturi; A. (2020). Autoinmunidad. Recuperado de https://www.reumatologia.org.ar/recursos/revistas_online/autoinmunidad_supl1_2020.pdf#page=25

Bevilacqua; J. (2018). Miopatías inflamatorias. Recuperado de <https://reader.elsevier.com/reader/sd/pii/S0716864018301172?token=49FF668661FBDFB931A97ECD0E8E18D72A61E3F444107F9FE030F3240C7B221C32203FD9ED295AC38A4C96C52151ED4B>

García; T. (2011). Miastenia gravis: caso clínico y revisión de la bibliografía. Recuperado de <https://www.medigraphic.com/pdfs/medintmex/mim-2011/mim113l.pdf>

Grossman; S. (2020). Porth fisiopatología alteraciones de la salud conceptos básicos. 9ª edición

ROBBINS Patología Humana, novena edición. Vinay Kumar, MBBS, MD, FRCPath / ABUL K. Abbas, MBBS / Jon C. Aster, MD, PhD.

Domínguez; R. (2012). Esclerosis múltiple: revisión de la literatura médica. Recuperado de <https://www.medigraphic.com/pdfs/facmed/un-2012/un125e.pdf>

s.a. (2016). La distrofia facio-escápulo-humeral. Recuperado de https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/DistrofiaFacioEscapuloHumeral_Es_es_HAN_ORPHA269.pdf

Arguello; D. (2008). Distrofia muscular de Duchenne. Recuperado de <https://www.binasss.sa.cr/revistas/rmcc/586/art1.pdf>

Morales; G. (s.f.). Distrofia de la fascia escapular y p lvica. Recuperado de <https://www.medigraphic.com/pdfs/juarez/ju-2002/ju021h.pdf>

Cortes; B. (s.f.). Miopat as Inflammatorias Idiop ticas. Recuperado de <https://svreumatologia.com/wp-content/uploads/2008/04/Cap-10-Miopatias-inflamatorias-idiopaticas.pdf>