



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

5° A

MATERIA:

MEDICINA FISICA Y REHABILITACIÓN

TRABAJO:

ANTOLOGIA DE RESUMENES 2° UNIDAD

DOCENTE:

DR. GERARDO CANCINO GORDILLO

ALUMNO (A):

YANETH ORTIZ ALFARO

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS, 24 DE ABRIL DEL 2021.

MIOPATÍAS INFLAMATORIAS IDIOPÁTICAS

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.

POLIOMELITIS

La poliomielitis es una enfermedad caracterizada por una parálisis flácida asimétrica causada por los tres serotipos del virus de la poliomielitis. Estos virus producen infecciones frecuentes de distribución mundial durante todo el año en los países de clima cálido, y en los meses de otoño y verano en los de clima templado.

La poliomielitis es una enfermedad muy contagiosa que afecta principalmente a los niños. El virus se transmite de persona a persona principalmente por vía fecal-oral o, con menos frecuencia, a través de un vehículo común, como el agua o los alimentos contaminados, y se multiplica en el intestino desde donde invade el sistema nervioso y puede causar parálisis.

Epidemiología

Existen 3 serotipos, denominados 1, 2 y 3, de los que el serotipo 1 es el agente causal más frecuente en general y el hallado en la mayoría de las epidemias.

La poliomielitis es una enfermedad de gravedad y expresión clínica variable, siendo la forma más frecuente la asintomática (infección silenciosa). La edad es determinante en la clínica, afectando más los cuadros paralíticos a adultos y adolescentes. Además de la infección asintomática que representa el 90-95% de los casos, existen cuadros menores (4-8%) caracterizados por síndrome febril inespecífico, con cefalea, odinofagia, etc. A veces esta forma da paso a la enfermedad paralítica, aunque también puede instaurarse ésta de forma inicial. La forma mayor o paralítica se caracteriza por la parálisis flácida aguda asimétrica con la sensibilidad conservada, debido a daños en la neurona motora. Se acompaña de fiebre y el grado máximo de parálisis se alcanza al 3º-4º día y generalmente mejora durante la convalecencia. Pero en los casos en que ésta persiste más de 60 días es muy posible que sea permanente.

Se estima que sólo un 1-2 % de las infecciones cursa con parálisis permanente. Tardía y excepcionalmente, tras varios años de recuperación, aparece un deterioro progresivo de músculos previamente sanos o recuperados, que se atribuye a un mecanismo inmunológico, sin persistencia de la infección. Existe también una forma de meningitis aséptica por poliovirus, en un 1-5 % de los casos, que se resuelve generalmente con recuperación completa en menos de 10 días.

Fisiopatología

El virus ingresa por vía fecal-oral o respiratoria, para luego penetrar en los tejidos linfoides del tubo digestivo. A continuación, se produce una viremia primaria (menor), con

diseminación del virus al sistema reticuloendotelial. Hasta este punto, la infección puede contenerse, pero si avanza, el virus puede multiplicarse en forma adicional y causar una viremia secundaria de varios días de duración, que conduce al desarrollo de los síntomas y a la generación de anticuerpos.

En las infecciones paráliticas, el poliovirus ingresa en el sistema nervioso central, aunque no pudo dilucidarse si esto ocurre durante la viremia secundaria o por migración ascendente a través de los nervios periféricos. Las lesiones significativas sólo se encuentran en la médula espinal y el encéfalo, en particular en los nervios que controlan la función motora y autónoma. La inflamación agrava la lesión producida por la invasión viral primaria. Los factores que predisponen al daño neurológico grave incluyen:

- ✚ Edad creciente (durante toda la vida)
- ✚ Amigdalectomía o inyección intramuscular reciente
- ✚ Embarazo
- ✚ Deterioro de la función de las células B
- ✚ Esfuerzo físico concurrente con el inicio de la fase del sistema nervioso central
- ✚ El poliovirus puede aislarse de las fauces y las heces durante el período de incubación, y después del comienzo de los síntomas persiste 1 o 2 semanas en las fauces y ≥ 3 a 6 semanas en las heces.

Cuadro clínico

Los síntomas iniciales son fiebre, cansancio, cefalea, vómitos, rigidez del cuello y dolores en los miembros. En una pequeña proporción de casos la enfermedad causa parálisis, a menudo permanente. La poliomiелitis no tiene cura, pero es prevenible por medio de la inmunización.

Diagnostico

Para confirmar el diagnóstico, se analiza una muestra de secreciones de la garganta, heces o un líquido incoloro que rodea el cerebro y la médula espinal (líquido cefalorraquídeo) para detectar la presencia del virus de la poliomiелitis.

Tratamiento

Debido a que no existe la cura para la poliomiелitis, la atención se centra en el aumento del bienestar, la aceleración de la recuperación y la prevención de complicaciones. Los tratamientos de apoyo consisten en lo siguiente:

- ✚ Analgésicos
- ✚ Respiradores portátiles para ayudar a respirar
- ✚ Ejercicio moderado (fisioterapia) para prevenir la deformidad y la pérdida de la función muscular.

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).

Epidemiología

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.

Fisiopatología

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 anomalía 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 Clínico

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

Diagnóstico

- ✚ 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

Tratamiento Farmacológico

- ✚ 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 hidroxiclороquina (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.

Tratamiento no farmacológico

- ✚ 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).

Epidemiología

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.

Fisiopatología

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 o +/- depósitos de complemento en los vasos
- ✚ Acs específicos contra proteínas 100-200 kd
- ✚ Enfermedad mediada por anticuerpos

Cuadro clínico

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 del 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

Tratamiento Farmacológico

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.

Tratamiento no farmacológico

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.

MIASTENIA GRAVIS

Definición

La miastenia grave es un trastorno de la transmisión en la unión neuromuscular por un ataque mediado por anticuerpos en laachr 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 Lambert-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.

Epidemiología

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. El 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.

Epidemiología

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 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. Los exámenes que se pueden hacer incluyen:

- ✚ Examen de creatinina (puede estar levemente elevada)
- ✚ Prueba de ADN
- ✚ Electrocardiograma (ECG)
- ✚ Emg (electromiografía)
- ✚ Angiografía con fluoresceína
- ✚ Pruebas genéticas del cromosoma

- ✚ 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).

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.

Epidemiología

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).

Fisiopatología

La dmd se produce por la ausencia o el defecto grave de la distrofina. Esto provoca daño del sarcolema ante el estrés mecánico, pérdida del 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 betadistroglicano 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 clínico

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

Farmacológico

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 una sola dosis.

Tratamiento no farmacológico

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.

Epidemiología

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

Fisiopatología

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 clínico

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 o pérdida de masa muscular
- ✚ Caminar de puntillas o 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
- ✚ 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

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.

Tratamiento no farmacológico

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.

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 desregulación 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.

Epidemiología

La esclerosis múltiple, 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.

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). Dentro de los diagnósticos diferenciales que pueden simular em y los cuales hay que descartar debido a su importancia en el tratamiento, se encuentran: encefalomiелitis 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

Farmacológico

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.

Tratamiento no farmacológico

- ✚ 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.

POLINEUROPATÍAS SENSITIVO-MOTORAS

El término polineuropatía implica la afectación de múltiples nervios, en cualquiera de las partes anatómicas, independientemente del tipo de lesión, de su fisiopatología o etiología.

Así pues las polineuropatías se producirán por:

1. Afectación del cuerpo celular o neuronal.
2. Alteraciones axonales primitivas.
3. Lesiones de la célula de Schwann o de la mielina.

Fisiopatología

Las causas de las polineuropatías son múltiples y por tanto también los mecanismos fisiopatológicos que llevan al daño de los nervios periféricos. Los sistemas nerviosos central (SNC) y periférico tienen muchos rasgos anatómicos y moleculares en común. Sin embargo, a pesar de las semejanzas entre ellos, hay muchas enfermedades específicas del SNP. Los principales mecanismos que llevan a esta selectividad son:

- ✚ Mutaciones que afectan genes expresados exclusivamente en el SNP.
- ✚ Enfermedades autoinmunes cuya diana son constituyentes específicos del SNP.
- ✚ Penetración de toxinas o anticuerpos a través de la barrera sangre-nervio.
- ✚ Insuficiente aporte del sistema arterial endoneural
- ✚ Gran longitud de algunos axones del SNP
- ✚ Vulnerabilidad del SNP al trauma.

Epidemiología

Las MI son en conjunto enfermedades raras con una incidencia aproximada de 1 caso cada 100000 individuos, pero constituyen el grupo más grande de miopatías potencialmente tratables en niños y adultos. Si bien entre las enfermedades neuromusculares las MII son más frecuentes, siguen siendo enfermedades raras por su baja incidencia 11/1000000/año y prevalencia 14/1000000. Con excepción de la dermatomio-sitis juvenil, las MII son enfermedades que afectan mayormente a adultos, aunque la presentación en niños está siendo comunicada con mayor frecuencia en los últimos dos años. La edad de inicio de las MII está en entre los 45–60 años en adultos, y alrededor de los 15 años para las formas juveniles. Afectan más a mujeres que hombres en proporción 2:1, con excepción de la miopatía por cuerpos de inclusión (IBM), donde la relación hombre/mujer puede llegar a 3:112. La prevalencia ajustada por edad de la IBM, oscila entre 50.1 y 70 casos por millón, y hace que esta sea la MII más frecuente en mayores de 50 años. Las miopatías necrotizantes representan el 19% de las MII, mientras que la DM y las miositis inespecíficas dan cuenta del 36% y 39% de todas las MII respectivamente. La polimiositis (PM) por otra parte, ha sido cuestionada como una entidad nosológica y en algunos estudios ha sido encontrada con mucho menos frecuencia de lo estimado dando cuenta de sólo el 2% del caso.

Cuadro clínico

Los síntomas guía son motores y sensitivos. Los primeros están constituidos por debilidad muscular de inicio en las extremidades inferiores y predominio distal. La atrofia, difícil a veces de observar en los niños, suele condicionar deformidades en forma de pie cavo, péndulo y alteraciones en la deambulación. La afectación de las extremidades superiores producirá alteración en la manipulación fina por la afectación de la musculatura intrínseca de la mano.

La afectación sensitiva estará condicionada por el cuadro clínico correspondiente en relación de si la neuropatía es predominantemente motora, sensitiva o mixta y en íntima relación con el tipo de fibras afectadas. La afectación de los axones de grueso calibre condicionarán alteraciones de la sensibilidad al tacto, a la vibratoria y posicional así como una arreflexia osteotendinosa, signo clínico de gran valor.

Diagnostico

La aproximación diagnóstica de las neuropatías se basará fundamentalmente en la clínica, forma de inicio, (aguda, subaguda, crónica). Simétrica propia de las neuropatías crónicas. En contraposición al término mononeuritis múltiple es sinónimo de afectación asimétrica y sugiere y traduce normalmente un origen vascular de la neuropatía. En niños esta última etiología es rara.

Tratamiento

La mayoría de NHSM carecen de tratamiento específico, a pesar de todo existen importantes medidas terapéuticas que deben aplicarse. En general abogamos por el tratamiento conservador con la práctica de fisioterapia, así como el uso de férulas antiequino para evitar el steppage. Las intervenciones sobre tendones y partes blandas podrán aplicarse de convenir a muy pronta edad, postponiendo las correcciones quirúrgicas sobre huesos para cuando se haya finalizado el crecimiento. Se ha pretendido establecer una pauta diagnóstica de las (HMSN), basándonos en las correlaciones existentes entre las clasificaciones sindrómicas usadas hasta hace poco con la genética más actual.

FUENTES DE INFORMACIÓN

- Snell (S.F). Neuroanatomía clínica. Editorial Médica Panamericana. 6ª edición.
- Guyton y Hall (2016). Tratado de Fisiología Médica, 13ª edición. Elsevier, Barcelona; España
- 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 LandouzyDérjèrine, 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
- García; T. (2011). Miastenia gravis: caso clínico y revisión de la bibliografía. Recuperado de <https://www.medigraphic.com/pdfs/medintmex/mim-2011/mim113l.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
- Distrofia muscular de Duchenne. Recuperado de <https://www.binasss.sa.cr/revistas/rmcc/586/art1.pdf>
- Osuna; F. (2017). Estudio Anatomo-fisiológico del Sistema Nervioso. Recuperado de <https://core.ac.uk/download/pdf/235866250.pdf>
- Bevilacqua; J. (2018). Miopatías inflamatorias. Recuperado de <https://reader.elsevier.com/reader/sd/pii/S0716864018301172?token=D03689410D59C9020334585FE3F163D4637C65D469B5B2105EA76BC5AE5E79B272E009843FD3CFF5C7C2636FCDDBABEF&originRegion=us-east-1&originCreation=20210425004101>
- J; Colomer Oferil, (2008). Polineuropatías sensitivo-motoras, Servicio de Neurología. Hospital Joan de Déu. Barcelona. Recuperado de <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/13-polineurop.pdf>

