

# **UNIVERSIDAD DEL SURESTE**

**Licenciatura en Medicina Humana**

Materia:

**Medicina Física y de Rehabilitación**

Antología:

**Temas 2da unidad**

Docente:

**Dr. Gerardo Cancino Gordillo**

Alumno:

**Reynol Primitivo Gordillo Figueroa**

Semestre y Grupo:

**5° "A"**

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 24 de Abril de  
2021.

# Esclerosis Múltiple:

## Definición:

La esclerosis múltiple (EM) es una enfermedad inflamatoria del sistema nervioso central (SNC) que afecta a personas jóvenes predispuestas genéticamente y que estarían expuestas en la infancia a un agente ambiental que ocasionaría una disfunción del sistema inmunológico, con el desarrollo de una acción autolesiva dirigida contra la sustancia blanca que produciría un defecto en la conducción de los impulsos nerviosos. Los síntomas de la enfermedad se caracterizan por su gran variabilidad, al estar las lesiones diseminadas por el SNC.

## Epidemiología:

La EM es la enfermedad neurológica más frecuente en adultos jóvenes en Europa y Norteamérica, constituyendo una de las principales causas de invalidez para este grupo de edad. La enfermedad puede comenzar a cualquier edad, siendo rara antes de los 10 y después de los 60 años. Afecta con mayor frecuencia a las mujeres en una proporción aproximada de 2:1. Los estudios de prevalencia han permitido apreciar una distribución irregular, detectándose mayores frecuencias entre los 40 y 60 grados de latitud norte. En España la prevalencia se estima alrededor de 60 por 100.000 habitantes, lo que situaría a nuestro país en una zona de alta prevalencia.

## 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.

Cuadro clínico:

La clínica de la EM presenta una enorme variabilidad, en función de la localización de las lesiones desmielinizantes que pueden ocurrir a todo lo largo del neuroeje. Sin embargo, las lesiones muestran predilección por ciertas partes del SNC: periventriculares, nervio y quiasma óptico, tronco cerebral, pedúnculos cerebelosos y médula. A pesar de que la desmielinización puede ocurrir en cualquier localización del SNC, la sintomatología inicial suele ser relativamente limitada. Las formas de presentación más frecuentes son la neuritis óptica, mielitis y síndromes de tronco cerebral. Los pacientes con EM muestran un amplio espectro de signos y síntomas, a menudo relacionados con la gravedad y la forma de presentación de su enfermedad. Una considerable proporción de los pacientes con enfermedad de larga evolución presenta en la exploración neurológica una hiperreflexia, espasticidad, respuesta plantar en extensión, debilidad, ataxia, pérdida de sensibilidad y alteraciones visuales y esfinterianas.

Diagnostico:

No hay pruebas específicas para la esclerosis múltiple. En su lugar, el diagnóstico de esclerosis múltiple se basa en descartar otras enfermedades que pueden producir signos y síntomas similares, lo que se denomina "diagnóstico diferencial".

- Análisis de sangre, para ayudar a descartar otras enfermedades con síntomas similares a los de la esclerosis múltiple.
- Punción lumbar, en la que se extrae una pequeña muestra de líquido cefalorraquídeo del canal espinal para su análisis en el laboratorio.
- Resonancia magnética, que puede revelar zonas de esclerosis múltiple (lesiones) en el cerebro y la médula espinal.

## Tratamiento:

- **Farmacológico:** Generalmente se inicia el tratamiento con fármacos de primera línea, como el interferón beta y Acetato de glatirámico, que reducen la tasa de brotes y de nuevas lesiones. Estos TME actúan sobre diferentes aspectos del sistema inmunitario sin provocar inmunodepresión, por lo que en general son bastante seguros. Si no se produce la respuesta esperada, entonces el neurólogo suele prescribir uno de los fármacos de segunda línea, como natalizumab y fingolimod, que son más eficaces, pero pueden presentar ciertos efectos adversos.
- **Tratamiento no farmacológico:** Por otro lado, para mantener la funcionalidad en la vida diaria, está el tratamiento rehabilitador, que es complementario e igual de necesario que los tratamientos modificadores de la enfermedad. Su objetivo es la mejora del curso de los episodios agudos y el tratamiento de los síntomas.

Se trata de un tratamiento multidisciplinar, que incluye, además del tratamiento farmacológico, servicios de fisioterapia, estimulación cognitiva o una nutrición adecuada. Los fármacos que tratan estos síntomas se engloban dentro del término "tratamientos sintomáticos" y aunque no modifican el curso de la enfermedad, mejoran la calidad de vida de las personas con EM. Puesto que los síntomas pueden ser muy variados, la mejor opción es consultar al neurólogo cada vez que aparezca un nuevo síntoma.

## Miastenia Gravis:

### Definición:

Podemos definirla como: 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.

### Epidemiología:

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. También 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 linfóide del timo con proliferación de los centros germinales ocurre en 50 a 70% de los casos.

### Fisiopatología:

Se desconoce el origen preciso de la respuesta autoinmune en la miastenia gravis, pero las anomalías en el timo (hiperplasia y neoplasia) juegan un papel importante en los pacientes con anticuerpos anti-receptores de acetilcolina, además

de cierta predisposición genética. La unión neuromuscular tiene tres componentes básicos:

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

En la miastenia gravis, la pérdida de los acetilcolinaR funcionales da como resultado la disminución de la amplitud de la placa terminal que cae debajo del umbral requerido para la generación del potencial de acción de la fibra muscular durante las despolarizaciones nerviosas repetitivas, dando como resultado una falla en la transmisión neuromuscular. La heterogeneidad biológica y clínica de la miastenia gravis parece correlacionarse con marcadores genéticos. Los hallazgos más consistentes son la asociación de HLA-DR3 y alelos B88 con la miastenia gravis de inicio temprano e hiperplasia de timo. No se han encontrado vínculos genéticos claros para la miastenia gravis, con timoma, pero los pacientes con timoma y perfiles genéticos particulares tienen mayor riesgo de padecer miastenia gravis.

Cuadro clínico:

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 trascurso de los dos años posteriores al inicio de la enfermedad. Los síntomas de presentación son bulbares (disartria o disfagia) en 10% de los casos, debilidad en las piernas (trastorno de la marcha) en 10% y debilidad generalizada en 10%. La insuficiencia respiratoria es el síntoma de presentación en 1% de los casos. Los pacientes suelen quejarse de los síntomas de disfunción muscular focal, como diplopía, ptosis, disartria, disfagia, incapacidad para trabajar con los brazos elevados por encima de la cabeza, o

trastornos de la marcha. En contraste, los pacientes no suelen quejarse de debilidad generalizada, somnolencia o dolor muscular. Los síntomas tienden a empeorar durante el transcurso del día. Diversos factores pueden precipitar o agravar la debilidad: estrés físico o emocional, infección o exposición a medicamentos que afectan la transmisión neuromuscular, como los bloqueadores neuromusculares perioperatorios, aminoglucósidos, quinina, quinidina, toxina botulínica, ciprofloxacino, telitromicina y estatinas.

Diagnóstico:

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: El cloruro de edrofonio es un inhibidor de la acetilcolinesterasa de acción corta, que prolonga la duración de la acción de la acetilcolina en la unión neuromuscular, aumenta la amplitud y la duración del potencial en la placa terminal.
- Prueba de anticuerpos antitirocinasa musculo específico: Se han encontrado hasta en 40-70% de los pacientes con miastenia gravis seronegativos para anti-acetilcolinaR. Los hallazgos clínicos pueden diferir de los que presentan los pacientes sin MuSK.

Tratamiento:

El tratamiento de la miastenia gravis puede dividirse en:

- 1) Sintomático, que incluye básicamente a los inhibidores de colinesterasa.
- 2) Terapia a corto plazo (plasmaféresis, inmunoglobulina intravenosa)
- 3) Terapia a largo plazo (prednisona, azatioprina, micofenolato, ciclosporina, tacrolimus, ciclofosfamida, rituximab)

**Cuadro 2.** Opciones de tratamiento para miastenia gravis.

Tratamiento	Dosis inicial	Comentario
<b>Tratamiento sintomático</b>		
Piridostigmina	30-90 mg c/4-6 hrs	Puede empeorar los síntomas en pacientes MUSK
<b>Tratamiento a corto plazo</b>		
Plasmáferesis	3-5 recambios	Tratamiento de elección en las crisis miasténicas
Inmunoglobulina intravenosa	1-2 g/kg (2-5 días)	Indicado en la exacerbación de la miastenia gravis
<b>Tratamiento a largo plazo</b>		
Prednisona	0.75-1.0 mg/Kg/día; 6-80-100 mg en días alternos (escalando gradualmente); 0.20-0.40 mg/día para la miastenia gravis ocular	Tratamiento inmunológico de primera elección
Azatioprina	2-3 mg/Kg/día	Primera línea para disminuir la dosis requerida de esteroides
Mofetil de micofenolato	2.0-2.5 /kg/día dividida en dos dosis	Resultados contradictorios acerca de su eficacia
Ciclosporina	4-6 mg/kg/día dividida en dos dosis	Alternativa para reducir la dosis de esteroides en pacientes que no toleran o no responden a azatioprina o micofenolato
Tacrolimus	3-5 mg/día	Alternativa para reducir la dosis de esteroides en pacientes que no toleran o no responden a azatioprina, micofenolato o ciclosporina
Ciclofosfamida	500 mg/m <sup>2</sup>	Indicado en miastenia gravis resistente/severa
Rituximab	2000 mg IV (separado por dos semanas)	Indicado en miastenia gravis resistente/severa

Modificado de: Merggoll M, Sanders D. Autoimmune myasthenia gravis: emerging clinical and biological heterogeneity. *Lancet Neurol* 2009; 8:475-490

La relación entre miastenia gravis y la patología tímica, incluido el timoma, es bien conocida. Aproximadamente 10-15% de los pacientes con miastenia gravis tienen timoma, y 70% adicional hiperplasia de timo. En los pacientes con timoma, 40% presentan uno o más síndromes paraneoplásicos autoinmunes, en 20 o 25% de ellos es miastenia gravis. Se han encontrado macrófagos infectados por poliovirus presentes en el timo de algunos pacientes con miastenia gravis, lo cual sugiere una contribución viral en las alteraciones intratímicas que llevan a la enfermedad

## Distrofia de la fascia escapular y pélvica

### Definición:

La distrofia muscular de cinturas (LGMD) es un grupo heterogéneo de distrofias musculares caracterizado por debilidad proximal que afecta a la cintura escapular y pélvica. En algunas formas de estas se puede observar afectación cardiorrespiratoria.

### Epidemiología:

No se tiene un número exacto o aproximado de esta patología en específico, pero se sabe que 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:

Se desconoce a ciencia exacta la fisiopatología de esta patología ya que 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. En 10% a 30% de los casos, los padres no portan el gen. Cuando se realiza flexo-abducción del hombro a 180°, en este movimiento interviene de forma inmediata el desplazamiento de la escápula debido a que esta singular pieza ósea forma parte importante en la estabilización del miembro superior; de los 180° mencionados anteriormente 120° han sucedido en la articulación glenohumeral mientras que 60° lo han hecho en la articulación escapulo-torácica, lo que se conoce como Ritmo Escapulo-Humeral. Los movimientos que realiza el hombro no son puros de cada articulación sino que están integrados y establecen una relación de coordinación entre ellas: el ritmo escapulo - humeral (proceso sincrónico de rotación de la escápula para la correcta ejecución del movimiento del húmero en separación y flexión de hombro). Por otro lado es importante resaltar que a pesar de que la escápula trabaja en conjunto con la articulación glenohumeral, esta posee movimientos propios en relación a su

estructura anatómica y con ello pone en actividad a diferentes grupos musculares; tales movimientos son:

1. Protacción: dicho movimiento se traduce como abducción; es decir, desplazamiento de la escápula hacia afuera.
2. Retracción: este es un movimiento de aducción escapular; se acercan ambos omoplatos.
3. Elevación: la escápula se desplaza hacia arriba cuando se realiza flexo elevación de hombros.
4. Depresión: desplazamiento de la escápula hacia abajo.

Cuadro Clínico:

La distrofia muscular Facio-escapular 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, 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, muy 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

Diagnostico:

De acuerdo a los síntomas que manifieste el paciente durante la evaluación física, se da inicio a la aplicación de pruebas funcionales para identificar si realmente el problema tiene origen escapular o proviene del complejo articular del hombro, por lo que la evaluación debe ser muy exhaustiva y tomar en cuenta tres aspectos

fundamentales a la hora de catalogar la presencia de Disquinesia Escapular en sujetos sintomáticos.

- Examen de creatincinasa (puede estar levemente elevada)
- Biopsias del musculo
- Prueba de ADN
- Electrocardiograma (ECG)
- EMG (electromiografía)
- Angiografía con fluoresceína
- Pruebas genéticas del cromosoma 4

Tratamiento:

No farmacológico: Aplicación de técnicas manuales para contribuir a la liberación de las articulaciones que actúan en la cintura escapular, el hombro y el cuello, también de realizar movilizaciones pasivas de la escápula e indicar al paciente ejercicios que incluyan movimientos de la misma en todos los grados posibles

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. Pero el uso prolongado de este tipo de fármacos puede causar aumento de peso y huesos debilitados, lo que aumenta el riesgo de fracturas, entre los nuevos fármacos se incluye el eteplirsén (Exondys 51), el primer medicamento aprobado por la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA, por sus siglas en inglés) específicamente para tratar a algunas personas con distrofia muscular de Duchenne. Fue aprobado condicionalmente en 2016.

## Bibliografía

Evaluation, M. F. (2014). Distrofia muscular y pelvica. *Mayo Clinic*, 3.

Montalban, D. (2001). Esclerosis Multiple. *Elsevier*, 11.

Zenon, T. G. (2011). Miastenia Gravis. *Med Int Mex*, 11.

Zunun, R. A. (2011). Distrofia Escapular. *FisioOnline*, 5.