

Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Medicina física y de rehabilitación.

Trabajo:

ANTOLOGIA 2da UNIDAD.

Docente:

DR. GERARDO CANCINO GORDILLO.

Alumno:

CITLALI BERENICE FERNANDEZ SOLIS.

Semestre y grupo:

5º "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas a 24 de abril de 2021.

ESCLEROSIS MULTIPLE:

ESCLEROSIS MULTIPLE:

La esclerosis múltiple (EM) se define como una enfermedad progresiva que cursa con la aparición de lesiones inflamatorias focales (placas) en la sustancia blanca cerebral, en las que lo más llamativo es la pérdida de mielina (desmielinización), con preservación relativa de los axones en la fase precoz, aunque puede estar muy afectada en las fases finales.

- Anatomía patológica:

Las lesiones suelen ser múltiples y están distribuidas por todo el sistema nervioso central (SNC); característicamente tienen distribución perivenular y se localizan más frecuentemente en la sustancia blanca periventricular y subpial. Las placas de desmielinización son de dos tipos dependiendo de la actividad de la enfermedad. En las que se reconoce la lesión aguda, el fenómeno patológico fundamental es la inflamación. Por el contrario, la lesión crónica destaca por una desmielinización franca que progresivamente se acompaña de degeneración axonal y de gliosis.

Las placas desmielinizadas son lesiones que se caracterizan por una pérdida de mielina, con axones relativamente preservados y cicatrices en los astrocitos. Tienen especial afinidad por los nervios ópticos, la sustancia blanca periventricular del cerebro, cerebelo y de la médula espinal. Se presentan con una morfología frecuentemente de tipo redondeado y oval, aunque a menudo presentan formas alargadas (conocidas como dedos de Dawson) que llegan a infiltrar vasos sanguíneos medianos y pequeños. Básicamente estas lesiones se componen de linfocitos y macrófagos y la identificación de los productos de degradación de la mielina en macrófagos es el método de mayor fiabilidad para identificar lesiones activas. Incluso en lesiones crónicas se han llegado a encontrar células precursoras de oligodendrocitos.

Los síntomas precoces de la EM son producidos por la desmielinización. La recuperación se basa en la resolución del edema inflamatorio lo que provoca como consecuencia una remielinización parcial, que se ha dado en denominar como "placas sombra", constituidas por finas vainas de mielina. En cuanto al daño de los axones no se conoce realmente cómo ocurre.

- Fisiopatología:

Se desconoce la secuencia de acontecimientos que provocan el daño de la sustancia blanca, aunque se especula que son varios los factores que la provocan. En las primeras fases se produce una disminución de la densidad y apertura de los canales de Na⁺ internodales, lo que conduce a que en la inflamación provocada por el edema resultante se liberen productos inmunes de la célula -citoquinas y productos de adhesión- y otros productos como el óxido nítrico (NO) enlentezcan la conducción del impulso nervioso a través de los axones, lo que da lugar a la desmielinización y los síntomas propios de la enfermedad. La recuperación de las funciones cerebrales se hace al principio por la resolución del edema, los cambios del pH y la disminución de la inflamación, mientras que a largo plazo por la recuperación de los canales de Na⁺. De cualquier forma, las

nuevas placas de mielina que se producen no son iguales a las originales en cuanto a su estructura, con internodos más cortos y mielina más fina, lo que origina las secuelas de la enfermedad.

- Patogenia:

La hipótesis más aceptada actualmente postula que la EM es el resultado de una determinada predisposición genética y de un factor ambiental no conocido que provocarían células T autorreactivas que, tras un periodo de latencia -10 a 20 años según algunos autores serían activadas por un factor sistémico o local. Esto originaría una reacción autoinmune que desencadenaría la reacción de inflamación y desmielinización. No está clara la naturaleza de este factor aunque se considera que estarían implicadas enfermedades virales y autoinmunes, que serían las que inducirían la formación de placas.

Al parecer los CD4+ activados se adhieren a la superficie de las células endoteliales de los vasos del SNC y migran hacia el SNC atravesando la barrera hemato-encefálica. Esto se continúa con una amplificación de la respuesta inmune tras el reconocimiento de antígenos específicos en las células presentadoras de antígenos que se acompaña de otros factores como autoanticuerpos o citoquinas. Los anticuerpos contra los antígenos que se encuentran en la sustancia blanca y oligodendrocitos pueden causar la desmielinización directamente por inmunidad celular, bien por la activación del complemento que induciría una citólisis, encontrándose fragmentos de anticuerpos contra la proteína básica de la mielina en los pacientes afectados de EM o bien indirectamente por inmunidad humoral induciendo la activación de macrófagos y células de la microglía que por medio del complejo trimolecular -formado por receptores de la célula T, antígenos y receptores de la molécula HLA clase II - producirían citoquinas, como el factor α de necrosis tumoral y el interferón γ y que generarían reacciones de nitrooxigenación produciendo aminoácidos, componentes del complemento o enzimas proteolíticos y lipolíticos

Otros factores también implicados en la toxicidad de los oligodendrocitos serían productos solubles de las células T, como la perforina, la interacción del antígeno Fas con su ligando, la interacción de CD8+ con el complejo mayor de histocompatibilidad I, la infección viral persistente, siendo de éstas la más frecuente la producida por el herpes virus tipo 6, que incluso en sujetos normales puede dar una clínica que remeda la EM.

- Epidemiología:

La EM es la enfermedad neurológica crónica más frecuente en adultos jóvenes de Europa y Norteamérica. Se piensa que es necesaria la aparición de un factor ambiental que probablemente aparecería antes de los 15-16 años, posiblemente en forma de infección leve o inaparente y con un sustrato genético de susceptibilidad. En EE.UU. se

calcula una tasa de prevalencia alta, de unos 100 casos/10⁵ habitantes, con unos 250-300.000 pacientes afectados¹³⁻¹⁴. En España, la tasa de prevalencia es medio-alta, aunque se han incrementado notablemente los casos diagnosticados en los últimos 10 años, con 50-60 casos/10⁵ habitantes¹⁵. Esto supone un gran problema de coste sanitario, puesto que se estima que el 50% de los pacientes diagnosticados necesitarían al cabo de 15 años de ser etiquetados ayuda para caminar, así como tratamientos psicológicos y de rehabilitación.

- **Clínica:**

No existe un patrón clínico de presentación. La característica clínica que mejor la define es la variabilidad, al depender de la localización de las lesiones desmielinizantes. Así, es frecuente la aparición de parestesias, debilidad, diplopia, alteraciones de la visión, nistagmos, disartria, ataxia, alteraciones de la sensibilidad profunda, disfunción vesical, alteraciones emocionales y deterioro cognitivo, estableciéndose cuadros sindrómicos más o menos larvados, que deben alertar al médico de familia.

- **Síntomas y signos de comienzo en la enfermedad**

El síntoma de comienzo más frecuente es la *alteración de la sensibilidad*, hasta un 40-45% de los pacientes presentan esta forma. Consiste en parestesias o acorchamiento de 1 o más miembros debidos a la alteración del haz espinotalámico. En la exploración existen diversas combinaciones, como la hipoestesia táctil, térmica o dolorosa o disminución de la sensibilidad profunda, como la aparición de Romberg +.

Hasta en un 40% aparece una *alteración motora*, caracterizada por la pérdida de fuerza en 1 o más miembros, especialmente los inferiores, produciendo una marcha en la que apenas se elevan las piernas, como de arrastre. Además pueden aparecer paresias o parálisis francas, hiperreflexias osteotendinosas, Babinsky bilateral.

Otros síntomas menos frecuentes son los producidos como consecuencia de la *disfunción del tronco cerebral*, como la disartria, disfagia, parálisis facial nuclear o vértigo. Es bastante típica la aparición de un nistagmo horizontal, vertical o rotatorio que puede ser un signo casi patognomónico de EM en jóvenes. Las *alteraciones visuales* son por afectación del nervio o el quiasma; es frecuente la existencia de un escotoma central con una disminución de la agudeza visual. El fondo de ojo puede ser normal (neuritis retrobulbar), o presentar edema de papila o el signo de Marcus-Gunn. Por último, menos frecuentemente, la EM puede debutar con disartria, incoordinación motora o inestabilidad de la marcha, temblor intencional, disimetría, disadiococinesia o ataxia de los miembros, como la manifestada por la aparición de una maniobra de Romberg positiva, alteración de los esfínteres o deterioro mental.

- Tratamiento:

Antes de iniciar cualquier tratamiento es fundamental, una vez realizado un diagnóstico de confirmación, informar al enfermo y a sus familiares acerca de la naturaleza de su enfermedad con total claridad, y sobre todo que el reciente diagnóstico de su enfermedad no implica un pronóstico desfavorable a largo plazo, al igual que el embarazo no empeora la EM.

Es recomendable evitar la exposición a enfermedades virales. En un reciente metaanálisis no se ha encontrado ninguna correlación entre el empleo de la vacuna antigripal, de la antitetánica, ni de la vacuna antihepatitis B y el riesgo de padecer un nuevo brote^{33, 34}. Es importante que el paciente pueda sentirse partícipe en todas las decisiones, en cuanto a pruebas diagnósticas y tratamientos que se vayan a realizar, informándole de las ventajas e inconvenientes de cada actuación. Así mismo, se les debe educar para que distingan los brotes de EM de aquéllos periodos intercurrentes, en los que pueden empeorar por una febrícula o fatiga inespecífica.

- Tipo de fuente bibliográfica: Artículo de revista.
- Autor: José Carretero.
- Nombre del artículo: Scielo.
- Título: Actualización: Esclerosis múltiple.
- Año: 20
- Páginas: 8

La esclerosis múltiple (EM) se define como una enfermedad progresiva que cursa con la aparición de lesiones inflamatorias focales (placa) en la sustancia blanca cerebral, en la que lo más llamativo es la pérdida de mielina (desmielinización), con preservación relativa de los axones en la fase precoz, aunque puede estar muy afectada en las fases finales. Las lesiones suelen ser múltiples y están distribuidas por todo el sistema nervioso central.

FIRST CLASS

Fuentes de información:

José; C. (2020). Actualización: Esclerosis múltiple, recuperado de http://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S1131-57682001000900002&script=sci_arttext&lng=pt#f1

POLINEUROPATIAS

MIOPATIAS INFLAMATORIAS IDIOPATICAS:

¿Qué son las miopatías inflamatorias idiopáticas?

Son un conjunto de procesos de etiología desconocida que se caracterizan por una inflamación generalizada, no supurativa, del músculo estriado. A nivel clínico, el hallazgo más frecuente es la debilidad muscular simétrica de predominio proximal. Las entidades más representativas del grupo de miopatías inflamatorias idiopáticas son la polimiositis (PM) y la dermatomiositis (DM) del adulto, la PM y DM de la infancia, la miositis asociada a otras enfermedades del colágeno, miositis asociada a neoplasias y la miopatía por cuerpos de inclusión.

Clasificación de las enfermedades inflamatorias del musculo:

Miopatías inflamatorias idiopáticas.

- Polimiositis.
- Dermatomiositis.
- Dermatomiositis juvenil (infantil).
- Miositis asociadas a enfermedades del colágeno.
- Miositis asociada a cáncer.
- Miositis por cuerpos de inclusión

Otras formas de miopatía inflamatoria.

- Miositis a asociada a eosinofilia.
- Miositis osificante.
- Miositis localizada o focal.
- Miositis por células gigantes.

Miopatías causadas por infección

- Bacterias: Estafilococo, clostridium, borrelia, otros.
- Virus: ECHO, coxsackie, influenza, hepatitis B, VIH, HTLV.
- Parásitos: Toxoplasma, tripanosoma, triquinosis, microsporidium.
- Hongos: cándida, criptococo

Miopatías asociadas a fármacos y toxinas.

Epidemiología:

Las miopatías inflamatorias idiopáticas son un grupo de enfermedades relativamente infrecuentes, con una incidencia anual de 0,8-8 casos/millón de habitantes y una prevalencia de 5-8 casos /100.000 habitantes. Son más frecuentes en mujeres). Pueden

presentarse a cualquier edad, con dos picos de mayor incidencia: uno en la infancia (10-15 años) que corresponde a la DM juvenil, y otro en la edad adulta (45-60 años). En este último se incluyen los casos asociados a patología maligna.

Etiopatogenia:

La etiología de estas enfermedades es desconocida, aunque se ha sugerido en su patogenia la implicación de diferentes fármacos, bacterias, parásitos, virus o determinantes genéticos. Se observa una alteración de la inmunidad tanto celular como humoral. Prueba de ello es el acumulo de linfocitos en el tejido muscular, la presencia de autoanticuerpos específicos dirigidos contra moléculas citoplasmáticas implicadas en la síntesis de proteínas y la respuesta a agentes inmunosupresores.

En la DM predominan el acumulo de linfocitos T CD4, linfocitos B y depósitos de las últimas fracciones del complemento alrededor de los vasos. En la PM y en la miopatía por cuerpos de inclusión se detectan linfocitos T CD8 y macrófagos, invadiendo los miocitos. Estos hallazgos parecen indicar la distinta inmunopatogénesis de la DM y PM. Las citocinas que se producen en las células inflamatorias, en las células endoteliales o en las propias fibras musculares podrían ser responsables de la alteración de la función muscular.

Manifestaciones clínicas:

En términos generales debemos pensar en estas enfermedades cuando un paciente presenta debilidad muscular simétrica, de predominio proximal, con o sin manifestaciones cutáneas típicas.

Manifestaciones Musculares el compromiso muscular característico de la PM y DM se presenta como debilidad simétrica de la musculatura proximal de las extremidades y de los músculos flexores anteriores del cuello. La debilidad en la cintura pelviana suele ser referida inicialmente como incapacidad para realizar actividades rutinarias, como levantarse de una silla sin apoyo o subir escaleras. La afección de la cintura escapular se manifiesta con incapacidad para peinarse o elevar los brazos por encima de la cabeza. Aunque la evolución suele producirse a lo largo de semanas o meses (subaguda o crónica), en algunos casos se evidencia una rápida progresión ocasionando de forma precoz una debilidad incapacitante. Puede existir, además, dolor y sensibilidad a la presión en los músculos afectados, en el 25-50 % de los casos. La alteración del músculo estriado del tercio superior del esófago puede ocasionar dificultad en la deglución y en la respiración. Estas disfunciones se acompañan de aspiración o regurgitación y aumento de la incidencia de neumonías, especialmente en ancianos.

Manifestaciones Cutáneas: Por lo general, el compromiso cutáneo precede en unos 6 meses a la enfermedad muscular. No hay correlación entre el curso clínico de las lesiones cutáneas y la severidad de la miositis o de las manifestaciones sistémicas extramusculares de la DM. Podemos distinguir, lesiones patognomónicas (pápulas y signo de Gottron), lesiones características y lesiones compatibles con la DM.

Lesiones patognomónicas:

- 1) Signo de Gottron. Máculas violáceas poiquilodérmicas, simétricas y confluentes, con o sin edema, en dorso de las articulaciones interfalángicas y metacarpofalángicas (figura 1), olécranon, patela y maleolo medial del tobillo.
- 2) Pápulas de Gottron. Pápulas violáceas localizadas sobre las caras laterales y dorsales de las articulaciones interfalángicas y/o metacarpofalángicas.

Lesiones características:

- 1) Eritema en heliotropo. Se observa hasta en el 60% de los pacientes con DM. A diferencia del lupus, tiene una coloración violácea. Afecta la región periorbitaria y párpados, con marcada fotosensibilidad. Puede asociarse a edema palpebral, especialmente en las DM paraneoplásicas. Para algunos autores debe ser considerado como una lesión patognomónica de la DM.
- 2) Telangiectasias periungueales. Suelen ser muy marcadas, con presencia de pequeños vasos capilares de trayecto tortuoso y, en su evolución, aparece distrofia de las cutículas.
- 3) "Manos de mecánico". Lesiones hiperqueratósicas bilaterales, simétricas, no pruriginosas, acompañadas de descamación, pigmentación y figuración, en caras laterales radiales y palmares de los dedos de las manos, confiriendo un aspecto de "manos sucias", de trabajo manual. Parece existir una fuerte asociación entre estas lesiones y la presencia de anticuerpos antisintetasa, como Jo-1, y miositis activa.
- 4) Fotosensibilidad. Se manifiesta en el 50-80% de los pacientes. Las manifestaciones cutáneas de la DM pueden ser desencadenadas por fuentes naturales o artificiales de luz ultravioleta. El espectro de acción parece incluir tanto la luz ultravioleta B (UVB) como la A (UVA).

Tratamiento:

1. Tratamiento rehabilitador:

Los pacientes con miopatías inflamatorias con frecuencia presentan una discapacidad importante, resultado tanto de la inflamación aguda como de las lesiones residuales en la musculatura estriada. Los objetivos de la terapia física son preservar y mejorar la función muscular, prevenir la atrofia asociada a la inactividad y evitar las contracturas articulares secundarias a la limitación de la movilidad y a la fibrosis de los músculos inflamados. Por último, es importante restablecer la capacidad aeróbica del individuo crónicamente enfermo. Tradicionalmente, ha sido un punto de debate decidir el momento idóneo para iniciar la terapia física, así como la intensidad de la misma.

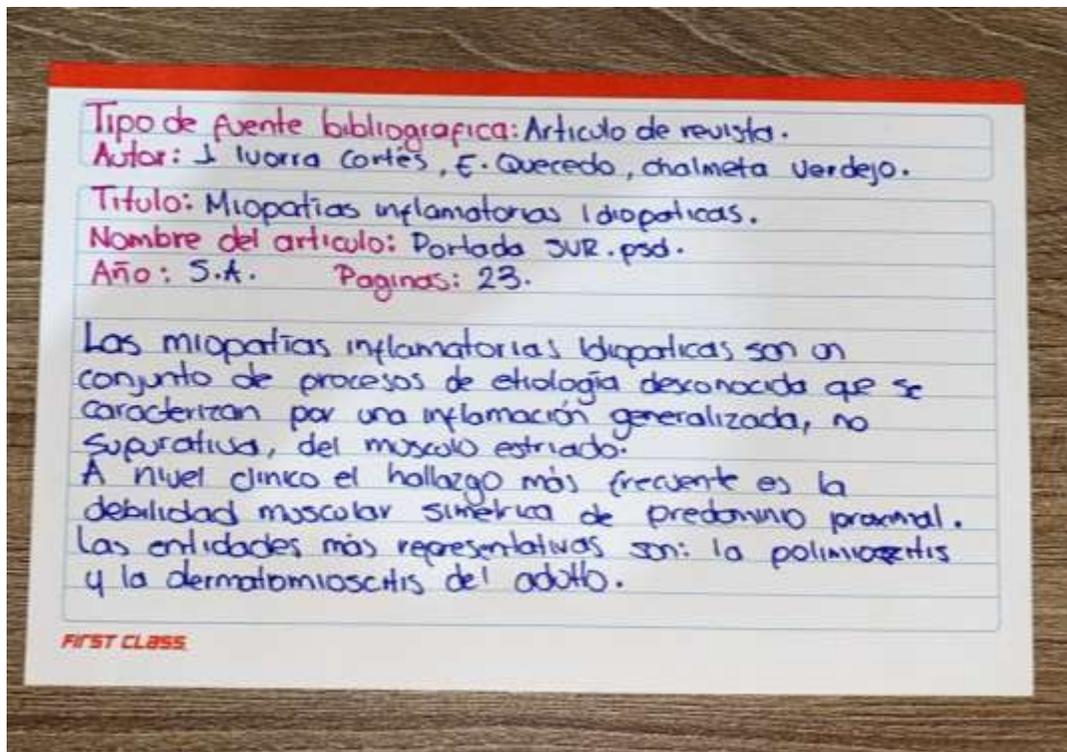
2. Tratamiento farmacológico:

Tratamiento tópico: El tratamiento local incluirá la fotoprotección y la corticoterapia tópica. La aparición de nuevos inmunomoduladores tópicos (tacrolimus y pimecrolimus), amplían el arsenal tópico en el tratamiento de la DM.

Corticoterapia tópica: Es útil para reducir la inflamación cutánea y el prurito, pero su empleo de forma aislada no permite controlar la actividad de la enfermedad. Su mecanismo de acción es antiproliferativo y antiinflamatorio, a través de la unión a receptores citosólicos específicos y posteriormente a receptores nucleares.

Inmunomoduladores tópicos: Pimecrolimus y tacrolimus. Los inmunomoduladores macrolactámicos tópicos, tacrolimus 0,1% o FK506 (Protopic 0,1% pomada®) y pimecrolimus, derivado de la ascomicina -SDZ ASM 981-, (Elidel crema®), aparecen como una alternativa a la corticoterapia tópica.

Son sustancias que inhiben la respuesta T de forma similar a la ciclosporina A, pero que a diferencia de ésta poseen una buena absorción epidérmica y pueden usarse a nivel tópico. Se unen a inmunofilinas citosólicas, destacando la macrofilina 12 (a diferencia de la ciclosporina que se une a la ciclofilina).



Fuentes de información:

Ivorra; C. (S.A). Miopatías inflamatorias idiopáticas. Recuperado de <https://svreumatologia.com/wp-content/uploads/2008/04/Cap-10-Miopatias-inflamatorias-idiopaticas.pdf>

MIASTENIA GRAVIS:

MIASTENIA GRAVIS

La Miastenia gravis (MG) es una enfermedad autoinmune que se produce por el bloqueo postsináptico de la placa mioneural, a través de autoanticuerpos que se unen a los Receptores de Acetilcolina (RACH) o a moléculas de la membrana postsináptica (funcionalmente relacionadas con la unión neuromuscular); lo que genera fatiga y debilidad muscular localizada o generalizada, a predominio proximal y de curso fluctuante. La debilidad muscular puede llegar a ser muy severa y comprometer la musculatura respiratoria (diafragma, músculos intercostales así como también la musculatura de las vías respiratorias altas), llegando el paciente a requerir ventilación mecánica e intubación endotraqueal; además puede generar disfagia; este cuadro clínico es conocido como crisis miasténica y debe ser manejado en una unidad de cuidados intensivos.

Patogenia:

Se asume que una falta de regulación de la respuesta inmunitaria puede interferir con la tolerancia tanto de las células B como las células T en el timo, lo que ocasiona una respuesta intensa contra los RACH. Quizá uno de los hallazgos más importantes es la presencia de células mioides en las glándulas tímicas que expresan en su superficie RACH; sin embargo, el mecanismo por el cual se produce esta disregulación se desconoce; aunque podría desencadenarse por una infección viral o bacteriana.

Los RACH se encuentran agregados en las criptas de la membrana muscular post-sináptica, esta agregación requiere de la unión de la proteína derivada de la motoneurona agrin a la lipoproteína de baja densidad relacionada con el receptor de proteína (LRP4), que es el receptor de agrin, lo que activa la tirosina quinasa músculo específico (MuSK), en la cual también intervienen otras proteínas como la rapsin.

Clasificación:

Dependiendo de los autores se puede clasificar a la MG en base a la edad; es así que la miastenia pediátrica se clasifica en miastenia neonatal transitoria, síndromes miasténicos congénitos y la miastenia gravis juvenil que se presenta antes de los 19 años de edad. En los adultos, teniendo en cuenta la edad, los mecanismos autoinmunes (anticuerpos presentes) y el estado del timo se puede dividir la MG en subgrupos. Además se cuenta con la clasificación de Osserman que permite la determinación clínica.

Tabla 1. Clasificación de la Miastenia gravis según anticuerpos y edad de inicio.

Subgrupos de MG	Anticuerpos	Edad de inicio	Timo
MG de inicio temprano	Receptor de Acetilcolina	Menor de 50 a.	Frecuente: Hiperplasia tímica
MG de inicio tardío	Receptor de Acetilcolina	Mayor de 50 a.	Frecuente: Atrofia tímica
MG con timoma	Receptor de Acetilcolina	Variable	Linfocitoma
MG anti MuSK	Kinasa de Músculo específico	Variable	Normal
MG LRP4 positiva	LRP4	Variable	Normal
Seronegativa	No detectado	Variable	Variable
MG ocular	Variable	Variable	Variable

Epidemiología:

Una revisión sistemática realizada el año 2010, que incluyó 55 estudios realizados entre 1950 y el 2007 encontró una incidencia de 8 a 10 casos por millón de personas y una prevalencia de

150 a 250 casos por un millón de personas; sin embargo la incidencia y prevalencia varía en las poblaciones estudiadas por lo que la tasa de incidencia acumulada no puede extrapolarse a poblaciones no estudiadas; en esta revisión sólo participaron de Latinoamérica dos países Colombia y Uruguay. En el 2017 ha sido publicado un estudio de incidencia en Buenos Aires Argentina donde la densidad de incidencia ajustada para la población de Argentina fue 38,8 por 1 000 000 personas-año (95% CI 27,09-50,51) y para Buenos Aires fue de 47,49 (95% CI 34,73-60,25). El Perú no cuenta con estudios epidemiológicos que permitan conocer la incidencia y prevalencia de esta enfermedad.

El inicio de la enfermedad no está definido claramente y se asociarían varios factores predisponentes y ambientales; dentro de ellos la susceptibilidad genética, la implicancia de los microARNs y la influencia de las hormonas sexuales.

Cuadro clínico

La fluctuación de la debilidad muscular y la fatigabilidad son lo característico, aunque no universal en esta enfermedad.

En la MG con anticuerpos anti-receptor de acetilcolina la edad de inicio tiene un patrón bimodal, distinguiéndose las de inicio temprano en menores de 50 años y los de inicio tardío en mayores de 50 años. La miastenia ocular representa del 15-25%, se caracteriza por síntomas confinados a los músculos oculares como la ptosis palpebral, diplopía o la combinación de ambos y cuando estos síntomas permanecen aislados por aproximadamente dos a tres años la probabilidad que se generalicen es rara. La ptosis puede ser unilateral, completa y cuando es bilateral es asimétrica, alternante en la gran mayoría de casos. A veces los pacientes tienden a intentar elevar las cejas para compensar la ptosis palpebral.

La MG afecta ciertos grupos musculares; en algunos pacientes puede producir debilidad de la musculatura facial lo que lleva a una pérdida de la expresión facial; disfagia por compromiso de algunos músculos cráneo-bulbares y faciales estriados (labios, lengua, maseteros y faríngeos); pueden presentar también regurgitación nasal, fatiga para masticar, hablar, voz nasal o hipofonía. La debilidad cervical afecta predominantemente músculos flexores, lo que podría generar caída de la cabeza y dolor. La debilidad bulbar puede generar dificultad respiratoria, manifestada como disnea, ortopnea por compromiso de músculos como el diafragma; es más frecuente en pacientes adultos mayores. La debilidad en extremidades puede presentarse asociada o no al compromiso bulbar u ocular; es simétrico a predominio proximal, y en ocasiones no reportado por el paciente, pero evidenciado en el examen físico luego de maniobras de fatigabilidad; en raras ocasiones la debilidad es distal y puede ser el primer y único signo de la enfermedad originando la "mano miasténica" descrita por Janssen.

Diagnóstico

El diagnóstico de la MG se basa en la sospecha clínica (historia clínica y examen neurológico) y la positividad de un test: anticuerpos específicos, test neurofisiológicos o la prueba farmacológica; sin embargo, en casos de miastenia ocular o MG leve los exámenes auxiliares pueden resultar negativos y la prueba terapéutica con respuesta favorable apoya el diagnóstico de esta enfermedad; en estos casos se deben considerar diagnósticos diferenciales.

Una buena anamnesis debe ser realizada, respaldada por un examen neurológico orientado a buscar fatigabilidad con maniobras de ciertos grupos musculares.

Para confirmar la sospecha clínica se recurre a realizar exámenes auxiliares que se pueden dividir en tres grupos: farmacológicos, inmunológicos y neurofisiológicos.

1.- Farmacológico: El test de Tensilon o prueba de Edrofonio, consiste en administrar hasta 10 mg de edrofonio EV; inicialmente se administra 2 mg y se observa 90 segundos, dependiendo de la respuesta se va administrando de 3 mg a 8 mg, con la dosis que se obtenga respuesta adecuada (elevación del parpado) se puede suspender la prueba; su mecanismo se basa en suprimir la acción de la acetilcolinesterasa, lo cual permite a la acetilcolina permanecer más tiempo en la hendidura post- sináptica e interactuar con su receptor incrementando la duración y la amplitud del potencial de placa terminal; una vez administrado inicia sus efectos a los 30 segundos y su duración es de 5 a 10 minutos; durante este tiempo se van monitorizando los efectos adversos como hipotensión y bradicardia que son de inusual presentación; pero de objetivarlo se puede administrar atropina de 0.4 a 2 mg EV.

2.- Inmunológico, la sensibilidad del dosaje de anticuerpos es bajo sobre todo en la MG ocular; pero su especificidad para el diagnóstico de MG es cerca del 99% con los anticuerpos anti-RACH.

3.- Los test neurofisiológicos para detectar la transmisión neuromuscular son dos, la estimulación repetitiva del nervio y la electromiografía de fibra única. La literatura proporciona evidencia que ambos exámenes se deben continuar utilizando como test válidos en el diagnóstico de la MG, sobre todo recomiendan valorar los músculos faciales ya que incrementaría la sensibilidad de estos test.

El diagnóstico puede también ser apoyado por imágenes, sobre todo orientadas a la búsqueda de patologías del timo; estas incluyen timoma, hiperplasia linfocitaria e involución del timo; un diagnóstico preciso de estas patologías es importante no sólo por la posibilidad de su manejo quirúrgico, sino también para planificar una apropiada terapia; para el diagnóstico recomiendan una tomografía de tórax con contraste o una resonancia magnética y en algunos casos de sospecha de patología maligna en el timo puede ser útil la cintigrafía de Somatostatina.

Tratamiento:

El manejo del paciente con MG, abarca medidas generales y preventivas, tratamiento sintomático, inmunoterapia, recambio plasmático o con inmunoglobulinas, además del tratamiento quirúrgico; dado lo complejo del manejo de cada uno de los pacientes, se recomienda que el tratamiento debe ser individualizado. Las medidas generales y preventivas están en el contexto de evitar complicaciones, para ello las evaluaciones neurológicas regulares tanto para valorar los aspectos clínicos como de efectos adversos de los fármacos instaurados son de vital importancia; así mismo educar al paciente sobre su enfermedad y los medicamentos que recibe o son contraindicados en esta enfermedad forman parte fundamental del manejo integral de los pacientes.

El objetivo del tratamiento sería llegar al estado de mínima manifestación (MMS de sus siglas en inglés) donde el paciente no tiene síntomas o no tiene limitaciones funcionales por la MG, pero tiene algo de debilidad en algunos músculos en el examen clínico; y al grado 1 de los criterios de terminología común para los eventos adversos del medicamento (CTCAE de sus siglas en inglés) el paciente está asintomático o con síntomas leves y donde no está indicado ninguna intervención.

DISTROFIA DE LA FACIA ESCAPULAR Y PELVICA:

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

Epidemiología:

La prevalencia estimada global para todas las formas de LGMD varía desde 1/44.000 a 1/123.000.

Descripción clínica:

La LGMD varía desde formas graves con inicio en la primera década de vida y progresión rápida (asemejándose a la distrofia muscular de Duchenne) hasta formas más leves con inicio tardío y progresión más lenta (similar a la distrofia muscular de Becker). La LGMD se caracteriza por debilidad y atrofia predominantemente de la musculatura de las extremidades (más acentuada en la zona proximal que en la distal). La presentación al inicio se suele caracterizar por debilidad de la cadera y de la musculatura proximal de las piernas. Los individuos afectados, por lo general, presentan un desarrollo psicomotor temprano normal, y cuando comienzan a tener debilidad se aprecia un signo de Gowers positivo.

Etiología:

Las LGMD se producen por mutaciones en más de 25 genes que codifican numerosos componentes de los miofilamentos, aparato contráctil, lámina nuclear, sarcolema o citoplasma de las células musculares

Métodos diagnósticos:

El diagnóstico de las LGMD implica una exploración física y eventualmente una biopsia muscular, que puede mostrar rasgos miopáticos inespecíficos, como incremento de la variabilidad en el tamaño de las fibras incluyendo hipertrofia de algunos tipos de fibras (no específica), degeneración y regeneración dispersa de fibras musculares, y un incremento variable del tejido perimisial. Los niveles de creatina quinasa sérica pueden ser normales o estar elevados o muy elevados. El diagnóstico de cada subtipo específico de LGMD puede lograrse mediante el análisis bioquímico de proteínas que se realiza en las biopsias musculares, seguido de la confirmación mediante una prueba molecular. Las pruebas genéticas utilizando paneles, cada vez más disponibles, permiten confirmar el diagnóstico mediante el estudio simultáneo de muchos genes implicados en el diagnóstico diferencial de estos cuadros.

Diagnóstico diferencial:

El diagnóstico diferencial de las LGMD incluye la distrofia muscular Facio escapulo humeral, la distrofia muscular de Emery-Dreifuss, la distrofia muscular congénita, la polimiositis, la miopatía metabólica, la miopatía miotónica, la miopatía miofibrilar, la miopatía distal, los trastornos relacionados con anomalías del colágeno 6 y la dermatomiositis.

Diagnóstico prenatal:

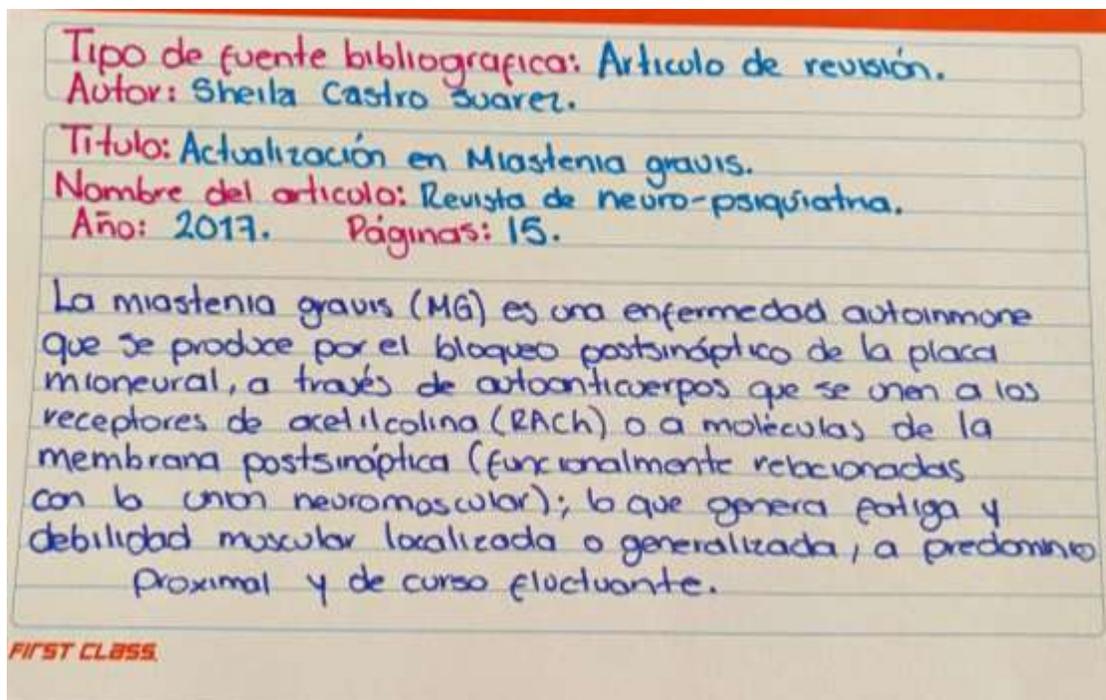
El diagnóstico prenatal (o preimplantacional) está disponible siempre que el gen causante de la enfermedad en la familia ha sido identificado.

Consejo genético:

Existen al menos 30 formas genéticas diferentes de LGMD, entre las que las LGMD tipo 1 (LGMD1) se heredan de modo autosómico dominante y las LGMD tipo 2 (LGMD2) se heredan de forma autosómica recesiva. Se debería ofrecer asesoramiento genético a las familias de acuerdo al tipo de herencia.

Tratamiento:

El tratamiento de las LGMD es paliativo y de soporte e incluye el control del peso para evitar la obesidad, la fisioterapia y los estiramientos para promover la movilidad y prevenir contracturas, el uso de ayudas mecánicas para facilitar la ambulación y la movilidad, la intervención quirúrgica para las complicaciones ortopédicas, el uso de ayudas respiratorias cuando esté indicado, la monitorización de la cardiomiopatía en los tipos de LGMD con afectación cardíaca, y el apoyo y la estimulación socioemocional.



Fuentes de información:

Sheila; C. (2017). Actualización en miastenia gravis. Recuperado de http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-85972017000400004