



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

5° A

MATERIA:

MEDICINA FISICA Y DE REHABILITACION

TRABAJO:

RESUMEN

DOCENTE:

DR. GERARDO CANCINO GORDILLO

ALUMNO (A):

YANIRA LISSETTE CANO RIVERA

COMITAN DE DOMINGUEZ, CHIAPAS, 25 DE MARZO DE 2021

MIASTENIA GRAVIS

La miastenia gravis es un trastorno autoinmune de la transmisión neuromuscular que involucra la producción de autoanticuerpos dirigidos contra receptores músculo-esqueléticos, en la gran mayoría de los casos de acetilcolina, pero en algunos otros, componentes no acetilcolina de la placa muscular posináptica, como el receptor músculoespecífico tirosina cinasa.

EPIDEMIOLOGIA

La miastenia gravis es un padecimiento relativamente poco común, aunque la prevalencia ha aumentado quizá debido a la mejoría en el diagnóstico de la enfermedad y el aumento de la longevidad de la población. En Estados Unidos la prevalencia de miastenia gravis es, aproximadamente, de 20 casos por cada 100,000 habitantes. La incidencia varía ampliamente de 1.7 a 10.4 por millón, dependiendo del lugar del reporte; en países como España se han reportado hasta 21 casos por millón. Los síntomas pueden empezar a cualquier edad, con un pico en mujeres en la segunda y tercera décadas de la vida, mientras que el pico en varones ocurre en la quinta y sexta décadas. Se asocia con enfermedades autoinmunes como: artritis reumatoide, lupus y anemia perniciosa, que las padecen, aproximadamente, 5% de los pacientes. La enfermedad tiroidea ocurre en cerca de 10%, a veces asociada con anticuerpos antitiroideos. Alrededor de 10 a 15% de los pacientes con miastenia gravis tienen un timoma, mientras que la hiperplasia linfocítica del timo con proliferación de los centros germinales ocurre en 50 a 70% de los casos.

FISIOPATOLOGIA

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

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

En la miastenia gravis, la pérdida de los acetilcolina funcionales da como resultado la disminución de la amplitud de la placa terminal que cae debajo del umbral requerido para la generación del potencial de acción de la fibra muscular durante las despolarizaciones

nerviosas repetitivas, dando como resultado una falla en la transmisión neuromuscular. La heterogeneidad biológica y clínica de la miastenia gravis parece correlacionarse con marcadores genéticos. Los hallazgos más consistentes son la asociación de HLA-DR3 y alelos B88 con la miastenia gravis de inicio temprano e hiperplasia de timo. No se han encontrado vínculos genéticos claros para la miastenia gravis, con timoma, pero los pacientes con timoma y perfiles genéticos particulares tienen mayor riesgo de padecer miastenia gravis. También se ha encontrado una asociación entre DR14-DQ5 y pacientes con autoanticuerpos anti-MuSK.

CUADRO CLINICO

La característica de la miastenia gravis es la fluctuación o la debilidad fatigable. Los pacientes advierten que su debilidad fluctúa de un día a otro o, incluso, de una hora a otra, empeorando con la actividad y mejorando con el reposo. La debilidad ocular es la manifestación inicial más común, la padece 50% de los pacientes (25% en forma inicial con diplopía y 25% con ptosis); la progresión hacia la debilidad generalizada en estos casos suele ocurrir en el transcurso de los dos años posteriores al inicio de la enfermedad. Los síntomas de presentación son bulbares (disartria o disfagia) en 10% de los casos, debilidad en las piernas (trastorno de la marcha) en 10% y debilidad generalizada en 10%. La insuficiencia respiratoria es el síntoma de presentación en 1% de los casos. Los pacientes suelen quejarse de los síntomas de disfunción muscular focal, como diplopía, ptosis, 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 peri-operatorios, aminoglucósidos, quinina, quinidina, toxina botulínica, ciprofloxacino, telitromicina y estatinas.

DIAGNOSTICO

El diagnóstico debe basarse en los antecedentes de debilidad fluctuante, con hallazgos que lo corroboran durante la exploración. Existen diversas formas de validar o confirmar el diagnóstico clínico.

Prueba de edrofonio (tensilon):

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. Para realizar la prueba deben escogerse uno o dos músculos con debilidad. La ptosis, la mirada desconjugada y otros déficits craneales suelen ser los puntos más fehacientes. La prueba debe realizarse en un sitio donde la hipotensión, síncope o falla respiratoria puedan atenderse porque los pacientes, ocasionalmente, se descompensan durante la prueba. Debe contarse con una vía disponible para administración de medicamentos intravenosos y una dosis de 0.4 mg de atropina para aplicarla en casos de bradicardia o efectos adversos gastrointestinales extremos. El edrofonio (10 mg = 1 mL) se carga en una jeringa y se administra 1 mg (0.1 mL) como dosis de prueba; si no sobrevienen efectos adversos después de un minuto, se administran otros 3 mg.

Anticuerpos antirreceptor de acetilcolina (anti-acetilcolinaR):

Estos anticuerpos se encuentran en aproximadamente 80-90% de los pacientes con miastenia (50% de los pacientes con miastenia gravis ocular pura, 80% con miastenia gravis generalizada moderada y 90% con miastenia gravis generalizada moderada a severa, así como en 70% de los que han mostrado remisión clínica). Los resultados falsos negativos son, básicamente, por inmunosupresión o cuando la prueba se realiza en etapa muy temprana de la enfermedad. La especificidad de la prueba no es muy clara, pero los falsos positivos son extremadamente raros en laboratorios confiables.

Anticuerpos anti tirocinasa músculo específicos (MuSK):

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. Los pacientes tienden a ser mujeres más jóvenes (menores de 40 años) y tienen menos posibilidad de resultados con la prueba de edrofonio. Los síntomas bulbares son significativamente más comunes al inicio de la enfermedad y pueden cursar con debilidad del extensor del cuello, hombros o músculos respiratorios. No se ha observado asociación con timoma o cualquier otra afección del timo.

Anticuerpos antiestriado:

También llamados anticuerpos anti músculo esquelético, reconocen a las proteínas musculares citoplasmáticas (tinina, miosina, actina y receptores rianodina). Se han detectado en aproximadamente 20% de los pacientes con miastenia gravis y en cerca de 70 a 80% de los pacientes con miastenia gravis y timoma, e incluso en algunos pacientes con timoma sin miastenia gravis.

Electrofisiología:

En trastornos de la placa neuromuscular, tasas bajas de estimulación nerviosa repetitiva (2-5 Hz), producen disminución progresiva en la amplitud del componente muscular del potencial de acción, con sensibilidad variable dependiendo del número y del tipo de músculos seleccionados para el estudio y de varias maniobras provocativas. Esta técnica tiene una sensibilidad de aproximadamente 75% en pacientes con miastenia gravis generalizada (menos de 50% en la miastenia gravis ocular).

TRATAMIENTO

El tratamiento de la miastenia gravis puede dividirse en:

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

FICHA BIBLIOGRAFICA

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

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

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

DISTROFIA DE LA FASCIA ESCAPULAR Y PÉLVICA

Las distrofias musculares son un grupo de trastornos musculares hereditarios en los que están alterados uno o más genes necesarios para la funcionalidad y la estructura muscular normales, provocando debilidad muscular y atrofia muscular (distrofia) de gravedad variable.

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

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

EPIDEMIOLOGIA

Es una enfermedad familiar poco frecuente, con una prevalencia aproximada de 1/20.000, aunque indudablemente esta cifra es una subestimación, pues a menudo no se diagnostica; es la tercera forma de miopatía por orden de frecuencia.

FISIOPATOLOGIA

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

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

CUADRO CLINICO

Aparece entre los tres y los cincuenta años. Por lo tanto, su grado de afectación será tanto más importante cuanto más temprano sea su inicio. El comienzo se produce con síntomas faciales (dificultad para silbar, sonreír y cerrar los ojos), pero son los síntomas en los hombros los que llevan a consultar por dificultad para elevar los brazos, con escápulas aladas y hombros caídos y hacia adelante. La enfermedad progresa con debilidad para la extensión de la muñeca, músculos abdominales y musculatura extensora de pie y rodilla. La presentación clínica no es uniforme y existen otras combinaciones. Excepcionalmente, pueden presentarse signos sensoriales, cardíacos o neurológicos.

DIAGNOSTICO

- Prueba genética
- Biopsia muscular

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

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

TRATAMIENTO

- Mantenimiento de la funcionalidad y prevención de contracturas

El tratamiento de la distrofia muscular de la cintura escapular y de la cintura pélvica se centra en mantener la funcionalidad muscular y en evitar que los músculos se queden paralizados permanentemente en posiciones flexionadas denominadas contracturas.

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).

FICHA BIBLIOGRAFICA

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

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

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