



Universidad Del Sureste



Dra. Mónica Gordillo Rendón

Medicina Física y rehabilitación

Distrofias Musculares

Hannia del Carmen Salazar Jiménez

TIPO	Causas	Síntomas	Exámenes	Edad
Distrofia muscular de Becker	Esta enfermedad es causada por una mutación en el gen que codifica una proteína llamada distrofina	<ul style="list-style-type: none"> ♥ Dificultad para caminar que empeora con el tiempo; hacia la edad de 25 a 30 años la persona por lo general es incapaz de caminar ♥ Caídas frecuentes ♥ Dificultad para levantarse del piso y trepar escaleras ♥ Dificultad para correr, brincar y saltar ♥ Pérdida de masa muscular ♥ Caminar de puntillas ♥ La debilidad muscular en los brazos, el cuello y otras áreas no es tan grave como en la parte inferior del cuerpo. 	<ul style="list-style-type: none"> ♥ Examen de creatina-cinasa en la sangre ♥ Pruebas neurológicas con electromiografía (EMG) ♥ Biopsia del músculo o una prueba genética de la sangre 	De 5 a los 15 años
Distrofia muscular de Duchenne	La distrofia muscular de Duchenne es causada por un gen defectuoso para la distrofina (una proteína en los músculos)	<ul style="list-style-type: none"> ♥ Fatiga ♥ Problemas de aprendizaje (el CI puede estar por debajo de 75) ♥ Discapacidad intelectual (posible, pero que no empeora con el tiempo) ♥ Debilidad muscular: ♥ Comienza en las piernas y la pelvis, pero también se presenta con menos gravedad en los brazos, el cuello y otras zonas del cuerpo 	<ul style="list-style-type: none"> ♥ Electromiografía (EMG) ♥ Pruebas genéticas ♥ Biopsia de músculo ♥ Creatina-cinasa en suero 	De 3 a los 5 años

		<ul style="list-style-type: none"> ♥ Problemas con habilidades motoras (correr, trotar, saltar) ♥ Caídas frecuentes ♥ Dificultad para levantarse de una posición de acostado o para subir escaleras ♥ Dificultad para respirar, fatiga e inflamación de los pies debido a la debilidad del músculo cardíaco ♥ Problemas respiratorios causados por debilidad en los músculos respiratorios ♥ Empeoramiento gradual de la debilidad muscular 		
Distrofia muscular facioescapulohumeral	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.	<ul style="list-style-type: none"> ♥ 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 	<ul style="list-style-type: none"> ♥ Examen de creatincinasa (puede estar levemente elevada) ♥ Prueba de ADN ♥ Electrocardiograma (ECG) ♥ EMG (electromiografía) ♥ Angiografía con fluoresceína ♥ Pruebas genéticas del cromosoma 4 ♥ Audiometrías ♥ Biopsia de músculo (puede confirmar el diagnóstico) ♥ Examen de la vista 	Jóvenes

			<ul style="list-style-type: none"> ♥ Pruebas cardíacas ♥ Radiografías de la columna para determinar si hay escoliosis ♥ Prueba de función pulmonar 	
De cinturas	<ul style="list-style-type: none"> ♥ Estas distrofias son un gran grupo de enfermedades genéticas en las cuales se presenta debilidad y desgaste del músculo (distrofia muscular). ♥ En la mayoría de los casos, ambos padres deben transmitir el gen no funcional 	<ul style="list-style-type: none"> ♥ Marcha anormal y algunas veces similar a la del pato ♥ Articulaciones que están fijadas en una posición de contractura (al final de la enfermedad) ♥ Pantorrillas grandes y de apariencia muscular (seudohipertrofia), que realmente no son fuertes ♥ Pérdida de masa muscular y adelgazamiento de ciertas áreas del cuerpo ♥ Lumbago ♥ Palpitaciones o episodios de pérdida del conocimiento ♥ Debilidad en los hombros ♥ Debilidad de los músculos faciales (al final de la enfermedad) 	<ul style="list-style-type: none"> ♥ Niveles de creatinina en la sangre ♥ Pruebas de ADN (pruebas genéticas moleculares) ♥ Ecocardiografía o ECG ♥ Electromiografía (EMG) ♥ Biopsia del músculo 	<p>De 10 a 40 años</p>

	<p>(defectuoso) para que el hijo padezca la enfermedad (herencia autosómica recesiva). En algunos tipos poco frecuentes, solo uno de los padres necesita transmitir el gen no funcional para afectar a su hijo, lo cual se denomina herencia autosómica dominante.</p>	<ul style="list-style-type: none">♥ Debilidad en los músculos de la parte inferior de las piernas, en los pies, en la parte inferior del brazo y en las manos		
--	--	---	--	--

<https://espanol.nichd.nih.gov/salud/temas/musculardys/informacion/tipos>

https://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/distrofia_muscular.htm

<https://www.cun.es/enfermedades-tratamientos/enfermedades/distrofias-musculares>