

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LAS DISTROFIAS.

Nombre del alumno: Mussolini Macnealy Paz.

Nombre de la docente: Mónica Gordillo Rendón.

Materia: Medicina Física Y De Rehabilitación.

Universidad: Universidad Del Sureste.

Semestre: 5to. Parcial: 1ro.

Fecha de entrega: 29 / 08 / 2021



Distrofias
(Características
clínicas).

Distrofia de
DUCHENN.

Trastorno
hereditario
caracterizado
por la debilidad
muscular
progresiva que,
generalmente,
se manifiesta en
los niños
varones.

Afección
motora:

los primeros signos motores se suelen observar en los 3 primeros años de vida, el niño presenta un retraso en la marcha, camina pero tiene caídas frecuentes o empieza a caminar de puntillas, en la exploración ya se puede objetivar: debilidad axial al intentar incorporarse del decúbito; debilidad en cintura pélvica que obliga a levantarse del suelo con apoyo de los brazos sobre las piernas (maniobra de Gowers), leve retracción aquilea o aumento del volumen de los gemelos, que a la palpación tienen una consistencia gomosa, cuando la enfermedad está avanzada, la movilidad axial y en las extremidades está gravemente reducida y puede aparecer disfagia como consecuencia de la debilidad de la musculatura faríngea.

Afección
respiratoria:

Todos los pacientes desarrollan complicaciones respiratorias con el paso del tiempo, pues la función ventilatoria se deteriora en paralelo a la progresión de la debilidad, la tos es inefectiva y aparece hipoventilación nocturna (y, posteriormente, diurna), que se debe sospechar ante cefalea, cansancio, falta de concentración y disminución del apetito, el fracaso respiratorio es la principal causa de muerte en la DMD.

Afección
cardíaca:

Se detectan trastornos de la conducción y miocardiopatía hipertrófica o dilatada a partir de los 10 años, la incidencia de anomalías aumenta con la edad y hacia los 18 años prácticamente todos los pacientes están afectados, la escasa movilidad que presentan favorece que en muchas ocasiones se trate de una miocardiopatía subclínica, no obstante, en el 20% de los casos de DMD el fallecimiento es de causa cardíaca.

Afección
osteoarticular:

En la fase ambulatoria, aparecen contracturas y retracciones en las articulaciones menos movilizadas (las retracciones aquileas aparecen precozmente de forma característica), el 90% de los pacientes desarrollan escoliosis, habitualmente tras la pérdida de la deambulación, progresa rápidamente con el crecimiento puberal e influye negativamente sobre la función respiratoria, la alimentación, la postura en sedestación y el confort, el riesgo de fracturas es alto, tanto por las caídas como por la aparición de osteoporosis debida a la movilidad reducida.

Afección
cognitiva:

Aunque la DMD es una enfermedad eminentemente muscular, puede asociar problemas cognitivos por la expresión a nivel cerebral de isoformas de la distrofina, globalmente, el cociente intelectual de los pacientes está 1 desviación estándar por debajo de la media y se puede encontrar deficiencia intelectual en el 20-34% de los casos, es habitual que se afecte en mayor medida la inteligencia verbal.

**Distrofias
(Características
clínicas).**

**Distrofia de
BECKER.**

Es un trastorno hereditario que consiste en una debilidad muscular de las piernas y de la pelvis que empeora lentamente.

Clínica.

Dificultad para caminar que empeora con el tiempo.

Caídas frecuentes.

Dificultad para levantarse del piso y trepar escaleras.

Dificultad para correr, brincar.

Pérdida de masa y caminar de puntillas.

Debilidad muscular de los brazos, cuellos.

**Distrofia de
cintura.**

Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2A (LGMD2A) es una enfermedad muscular caracterizada por desgaste y una debilidad progresiva y simétrica de los músculos localizados alrededor de las caderas ("cintura pélvica" que es área entre el tronco y los muslos).

Clínica.

La presentación al inicio se suele caracterizar por debilidad de la cadera y de la musculatura proximal de las piernas, 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), debilidad en los músculos de la parte inferior de las piernas, en los pies, en la parte inferior del brazo y en las manos.

**Distrofia de
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. En 10% a 30% de los casos, los padres no portan el gen.

Clínica.

Aparece entre los 3 y los 60 años, la progresión de la enfermedad suele ser lenta aunque algunos pacientes muestran periodos de estabilidad seguidos por periodos de rápido deterioro, el inicio temprano de la FSHD se asocia a una debilidad muscular más generalizada, la primera manifestación es debilidad facial (dificultad para silbar, sonreír y cerrar los ojos) pero la manifestación principal es la afectación del hombro (dificultad para levantar los brazos, escápulas aladas y hombros caídos), la enfermedad progresa incluyendo debilidad en la extensión de la muñeca, afectación de los músculos abdominales y debilidad de las extremidades inferiores, principalmente de los músculos extensores de los pies y las rodillas, el patrón de manifestaciones clínicas es variable y se han descrito cuadros atípicos, excepcionalmente, pueden presentarse signos sensoriales, cardíacos y neurológicos.

BIBLIOGRAFÍA EN APA.

- 1.- Salas. C. A. (2014) Titulo: Distrofia Muscular De Duchenne, Revista: Elsirver, Ciudad: Madrid España, Vol: 12, Pag: 47-54
- 2.- Hernández. P. A. (2016), Titulo: Distrofias Muscular De Becker, Revista: National Center For Avancing Translational Sciences, ciudad: México, DF, Vol. 2, Pag. 25-34
- 3.- Cruz. J. C. (2019), Titulo: Distrofia De Cintura. Revista: Orphanet, Ciudad: México, DF, Vol. 5, Pag. 8-15
- 4.- Torres. M. E. (2015), Titulo: Distrofia De Facioescapulohumeral. Revista: Medlineplus. Ciudad: México, DF, Vol. 2, Pag.16-20

