



# Universidad del sureste

**Campus:** Tuxtla Gutiérrez

**Nombre:** Frida Citlali Hernández Pérez

**Materia:** Medicina física y de rehabilitación

**Docente:** Dra. Mónica Gordillo Rendón

**Tema:** Distrofias

**Unidad 1**

**Medicina humana**

**5to semestre**

**Fecha:** 29/ 08/ 2021

# DISTROFIAS

## Distrofia de duchenne

Esta enfermedad recesiva ligada al cromosoma X, se produce con incidencia aproximada de 30 por 100 000 varones nacidos vivos.

Inicio insidioso entre los 3 y 5 años, efectos iniciales en piernas, pelvis y hombros: músculos de la pantorrilla firmes y de mayor volumen, retraso del desarrollo motor y debilidad del músculo esquelético, marcha de pato, ambulación sobre los dedos y lordosis lumbar, dificultad para subir las escaleras, caídas frecuentes, signo de Gowers positivo.

## Distrofia de becker

Esta forma menos grave de distrofia muscular recesiva ligada al cromosoma X se debe a defectos alélicos del mismo gen del que depende la distrofia de Duchenne. Incidencia aproximada de tres por 100 000 recién nacidos vivos varones.

La mayoría de los pacientes con distrofia de Becker experimenta los primeros síntomas entre los cinco y 15 años, el cuadro clínico similar a la de tipo Duchenne, pero con una progresión más lenta, en la distrofia de Becker puede haber retraso mental, pero no es tan frecuente como en la enfermedad de Duchenne.

## Distrofia de cinturas

El síndrome de la distrofia muscular de cinturas engloba más de un trastorno. Afecta por igual a varones y mujeres, y su comienzo varía desde el final del primer hasta el cuarto decenios de la vida.

- Debilidad en brazos y pelvis (signo inicial)
- Lordosis lumbar, abdomen protruyente
- Escápulas aladas
- Marcha de pato, mal equilibrio
- Incapacidad para levantar los brazos

## Distrofia fasioescapulohumeral

Esta forma de distrofia muscular tiene una prevalencia aproximada de 1 en 20 000. Enfermedad genética causada por la mutación de un cromosoma.

La enfermedad suele iniciarse en la niñez o al principio de la vida adulta. Músculos faciales, de hombros y brazos débiles (signo inicial):

- Labio péndulo y ausencia de surco nasolabial
- Movimientos faciales anómalos; ausencia de movimientos faciales al reír o llorar
- Expresión de máscara

Incapacidad para levantar los brazos por encima de la cabeza

## Bibliografía:

Stewart, J. (2018). Atlas de fisiopatología. Barcelona (España): Wolters Kluwer.

Kasper, D. L., Hauser, S.L., Longo, D.L., Jameson, J.L., & Lozcalzo, J. . (2012). Harrison principios de medicina interna. México, D. F: McGRAW-HILL INTERAMERICANA.