

Distrofias

Distrofia de Duchenne

Trastorno hereditario caracterizado por la debilidad muscular progresiva que, generalmente, se manifiesta en los niños varones. Este trastorno suele manifestarse entre los 2 y 3 años de edad

La debilidad afecta los músculos proximales, en general de los miembros inferiores en las etapas iniciales.

Suelen tener caídas frecuentes, dificultad para levantarse luego de estar acostado o sentado. Los pacientes con esta distrofia tienen problemas para correr y saltar tienen marcha de pato. Caminar en puntas de pie. Pantorrillas con músculos grandes.

Dolor y rigidez muscular. Problemas de aprendizaje.

Se observa pseudohipertrofia firme (reemplazo adiposo y fibrosis de ciertos grupos musculares agrandados, en particular las pantorrillas).

No existe tratamiento específico. Se debe estimular el ejercicio activo suave (es decir, submáximo) durante el mayor tiempo posible para evitar la atrofia por desuso o las complicaciones de la inactividad. Los ejercicios pasivos pueden prolongar el período de deambulación. En la distrofia de Duchenne, se considera el uso diario de prednisona o deflazacort para los pacientes > 5 años de edad en los que no hay progresión o se deterioraron las habilidades motoras

Distrofia de Becker

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

La distrofia muscular de Becker es muy similar a la distrofia muscular de Duchenne. La diferencia principal es que empeora a una tasa mucho más lenta y es menos común. Esta enfermedad es causada por una mutación en el gen que codifica una proteína llamada distrofina

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.

Distrofia de cintura

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.

se caracteriza por debilidad y atrofia predominantemente de la musculatura de las extremidades

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.

Otros rasgos clínicos adicionales incluyen la marcha anadeante o dandineante (oscilando las caderas), dolor muscular durante el ejercicio, hipertrofia del deltoides y cuádriceps, y atrofia e muscular, que afecta a la cintura pélvica y/o escapular. Por lo general, los músculos faciales están respetados o mínimamente afectados.

Distrofia fasioescapulohumeral

Es una debilidad muscular y pérdida de tejido muscular que empeora con el tiempo.

La distrofia muscular fasioescapulohumeral 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. La distrofia muscular fasioescapulohumeral afecta principalmente los músculos de la cara, el hombro y de la parte superior del brazo. Sin embargo, puede afectar también los músculos alrededor de la pelvis, las caderas y la parte inferior de la pierna.