



**UNIVERSIDAD DEL SURESTE
LICENCIATURA EN MEDICINA
HUMANA**

**MATERIA:
MEDICINA FSICA Y REHABILITACION.
CUADRO SINÓPTICO**

**DOCENTE:
DRA. MÓNICA GORDILLO RENDON.**

**ALUMNO:
DIEGO LISANDRO GÓMEZ TOVAR**

**TUXTLA GUTIÉRREZ, CHIAPAS
CHIAPAS A; 29 DE AGOSO DE 2021**

DISTROFIA DE DUCHENN
CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS.

Es un desorden de carácter hereditario recesivo ligado al cromosoma X, caracterizada por debilidad muscular rápidamente progresiva. Mayor frecuencia en la niñez.

puede afectar a mujeres a pesar de la naturaleza recesiva de la enfermedad, esto debido a la inactivación X, lo cual lleva a la mujer a un estado de X0, en lugar de XX, por lo que algunas mujeres portadoras pueden ser parcialmente afectadas.

Hay debilidad muscular progresiva de la pelvis y las piernas, la cual se asocia a pérdida de masa muscular.

La debilidad muscular también se presenta en los brazos, cuello y otras áreas, pero no tan severamente ni tan temprano como en la

Inicialmente los músculos de la pantorrilla se agrandan, el cual es finalmente reemplazado por grasa y tejido conectivo, por lo cual se conoce también como Distrofia pseudohipertrófica de Duchenne

El signo de Gower se presenta cuando el paciente apoya sus manos sobre los muslos para poder ponerse de pie

También se presentan contracturas musculares principalmente en los talones y piernas, produciendo incapacidad para utilizar los músculos debido al acortamiento de las fibras musculares y a la fibrosis del tejido conjuntivo.

Hacia la edad de los 10 años, se requieren de prótesis ortopédicas para poder caminar y a la edad de 12 años, la mayoría de los pacientes están confinados a una silla de ruedas

- Los huesos se desarrollan anormalmente, produciendo deformidades principalmente escoliosis.
- El 30% de los pacientes presentan leve retardo mental.

En los estados avanzados de la enfermedad se presenta cardiomiopatía y trastornos respiratorios como neumonía por aspiración que son las principales causas de morbi-mortalidad.

DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER
CARACTERÍSTICAS CLINICAS

Enfermedad genética causada por la anomalía de un gen localizado en el cromosoma X. Su transmisión es de tipo recesivo ligado al cromosoma X. Las mujeres nunca desarrollan la enfermedad, aunque pueden transmitirla a sus hijos varones (riesgo del 50%). Afecta a uno de cada 35.000 varones.

Se manifiesta por una pérdida progresiva de la fuerza de los músculos de los miembros y del tronco.

En la mayor parte de los casos el corazón (que es un músculo) también está afectado. El momento de inicio de esta afectación es variable y debe ser controlada.

- Tempranas**
1. Lentitud en la marcha
 2. Retardo en el lenguaje
 3. Retardo en el desarrollo general

- Intermedias**
1. Dificultad para caminar
 2. Caídas frecuentes, bamboleo al caminar
 3. Marcha en las puntas de los pies
 4. Atrofia muscular de predominio proximal
 5. Pseudohipertrófica de gemelos

- 1. Tardías**
2. Pérdida de la habilidad para deambular
 3. Debilidad en los miembros superiores
 4. Contracturas articulares y tendinosas
 5. Insuficiencia cardiaca

En el laboratorio, una de las alteraciones más características es la elevación (desde el nacimiento) del nivel de fosfocreatin kinasa (CPK) sérica, que puede alcanzar cifras considerables (10 a 50 veces por encima de lo normal)

La electromiografía (EMG) muestra un trazado de tipo miopático no específico, en el cual se observa disminución de la duración media de los potenciales de la unidad motora y un aumento de las formas polifásicas, que reflejan la pérdida de la fibra muscular.

En la EMG convencional pueden obtenerse hallazgos de tipo neurógeno como consecuencia de los mecanismos de denervación.

Y reinervación involucrados en la misma enfermedad

DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS

(Limb Girdle Muscular Dystrophy o LGMD) son un grupo heterogéneo de enfermedades musculares. Se trata de enfermedades genéticas que se pueden clasificar de acuerdo con su modo de transmisión, autosómica dominante o autosómica recesiva.

Las distrofias musculares de cinturas afectan en conjunto a entre 5 y 6 personas de cada millón. Las formas autosómicas dominantes son más infrecuentes que las formas autosómicas recesivas. Cada una de las distintas formas ha sido descrita en una sola o en un número reducido de familias.

se manifiestan por una pérdida progresiva de la fuerza de los músculos de la pelvis (cintura pelviana) y de los músculos de los hombros (cintura escapular).

En las formas recesivas, los primeros signos aparecen frecuentemente antes de los 20 años.

En las formas dominantes, el inicio puede ser más tardío.

1. Dificultad para correr, para subir escaleras y para levantarse del suelo.
2. Las caídas son frecuentes. Las pantorrillas pueden tener una apariencia muy musculosa (hipertrofia de pantorrillas), en especial en las sarcoglicanopatías.

Se presentan deformaciones de la columna vertebral (hiperlordosis) y de una retracción del tendón de Aquiles (retracciones tendinosas).

La marcha se hace difícil, pero todo depende de la enfermedad específica padecida.

El diagnóstico clínico se basa en la localización del déficit muscular, en su evolución y en el estudio de su modo de transmisión genética

DX

(Análisis de sangre, escáner o IRM musculares, electromiograma, biopsia muscular) destinadas a precisar la afectación muscular y su topografía.

El análisis de sangre permite medir la concentración en sangre de ciertas enzimas musculares como la CPK.

DISTROFIA
FASIOESCAPULOHU
MERAL

(Distrofia FEH) es una **enfermedad neuromuscular de evolución progresiva** en la mayoría de los casos, **a veces por brotes**, sin afectación de otros órganos más que el **músculo esquelético**, en el que se manifiesta de forma focal en los músculos de cara, hombros y brazos.

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.

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.

Algunas personas experimentan brotes durante los cuales el **déficit muscular** afecta a un nuevo músculo, mientras que en otras personas la enfermedad progresa exclusivamente en los músculos ya afectados.

Los **trastornos de la marcha** pueden, en un 15-20% de los casos, llevar a la persona a tener que **valerse de ayuda para conservar la autonomía en los desplazamientos** (bastón, silla de ruedas manual, moto eléctrica, silla de ruedas eléctrica).

Manejo y pronóstico: El tratamiento es sintomático y está dirigido a **prevenir la rigidez y el dolor articular mediante movilización pasiva y administración de analgésicos**.

En casos graves puede ser necesario **soporte ventilatorio**. El tratamiento quirúrgico consiste en fijar la escápula para mejorar el movimiento de elevación de los brazos. El **pronóstico depende del alcance de la pérdida de capacidad funcional**. La esperanza de vida no se modifica.

Bibliografías:

1. Distrofia muscular de Duchenne y Becker Una visión molecular

Duchenne and Vickers muscle dystrophy A molecular visión CLAUDIA T. SILVA, DORA JANETH FONSECA, HEIDI MATEUS, NORA CONTRERAS, CARLOS M. RESTREPO • BOGOTÁ, D.C. 2015.

2. Anderson M, Kunkel L. The molecular and biochemical basis of Duchenne muscular dystrophy. 2008

3. Enfermedades neuromusculares Actualización: junio de 2002, junio de 2001.