

**Universidad del sureste carrera de medicina
humana, campus Comitán, Chiapas.**

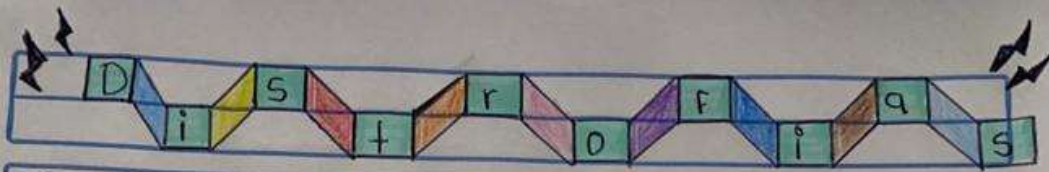
MEDICINA FISICA Y DE REHABILITACION

DOCENTE: SERGIO GIMENEZ RUIZ

Control de Lectura: Distrofias

Grado: 5to. Grupo: A.

Irvin Uriel Solis Pineda



• Es un grupo de trastornos que involucran debilidad muscular y pérdida del tejido muscular, las cuales empeoran con el tiempo.

La distrofia se caracteriza por un deterioro progresivo de las fibras musculares debido a la falta de una proteína: la distrofina.

Causas:

Todas las distrofias musculares son heredadas e implican una mutación en uno de los miles de genes. Las células corporales no funcionan adecuadamente cuando una proteína se altera o se produce una cantidad insuficiente (o en algunas veces falta por completo).

Las distrofias musculares pueden heredarse de tres maneras:

- * herencia dominante autosómica
- * herencia recesiva autosómica
- * herencia recesiva ligada al X (o ligada al sexo).

Dependiendo de el tipo de distrofia, puede afectar a diferentes edades, severidad de los síntomas, músculos afectados y rapidez de progresión, mayor parte de las distrofias son de causa genética.



Los tres grandes grupos de distrofias establecidos por Duchenne de Boulogne:

- 1) Distrofia de Duchenne (DMD).
- 2) Distrofia facioscapulohumeral (DFEH).
- 3) Distrofia de cinturas (DC).

"Distrofia muscular de Duchenne"

Es un trastorno hereditario degenerativo que afecta al tejido muscular, caracterizado inicialmente por disminución de la fuerza muscular en los miembros inferiores y la pelvis, que progresa rápidamente y llega a afectar todo el cuerpo.

Se transmite en un patrón de gen recesivo ligado al cromosoma X.

Aspectos moleculares:

* El gen de la distrofina se localiza en Xp21.

* Es el gen más grande- identificado hasta el momento (79 exones).

* Codifica para un transcrito de 141 kb y otros 7 más pequeños por "splicing alternativo".

La proteína distrofina se localiza en músculo esquelético, cardíaco, liso, y vascular: cerebro y retina (pleiotropismo).



Hasta la década de 1980, se sabía poco acerca de la causa de cualquier tipo de distrofia muscular. En 1986, un grupo de investigadores lograron la identificación de un gen en el brazo corto del cromosoma X que, al estar defectuoso ocasiona la afección. En 1987, se identificó la proteína esencial para los músculos asociada a este gen llamada Distrofina.

"Patogénesis Propuesta"

Este complejo forma parte de un puente estructural entre la lámina basal externa y la interna del citoesqueleto, y cuando no existe distrofina se produce un defecto en la membrana que hace que el músculo resulte susceptible a rupturas plasmalemas durante la actividad contráctil.

Las células musculares y corporales no funcionan bien o adecuadamente cuando una proteína se altera o se produce una cantidad insuficiente. No existe una cura para la distrofia muscular; pero los medicamentos y el tratamiento pueden ayudar a controlar los síntomas y a disminuir el avance de la enfermedad. La habilidad funcional aparentemente permanece estable, y la fuerza muscular continúa



disminuyendo insidiosamente. La pérdida precoz de la ambulación es causada más frecuentemente por contracturas que por la disminución de la fuerza de un grupo muscular específico.

Los síntomas y signos comunes a todas las distrofias derivan de la disfunción del músculo estriado y la distribución de los músculos involucrados. Interesantemente en las distrofias musculares no se afectan todos los músculos del cuerpo de forma uniforme, esto hace que haya una distribución particular de la afección muscular en cada tipo de distrofia, en particular en etapas iniciales de la enfermedad. Los hallazgos comunes son la debilidad y atrofia muscular progresiva e indolora de grupos musculares determinados, que progresa a otros grupos musculares específicos o puede generalizarse.

Dependiendo de la sospecha diagnóstica, se debe explorar la presencia de cataratas, alteraciones del músculo liso intestinal y endocrinopatías (hipogonadismo, diabetes), todas presentes. La piel puede verse afectada dando lugar a queroides y acantosis nigricans, como en las alteraciones del colágeno.



Bibliografía

- Fernando Morales Montero, P. C. (2005). ASPECTOS GENETICOS y MOLECULARES DE LA DISTROFIA MIOTONICA. *Molecular and genetic aspects of myotonic dystrophy*, 1-8.
- Nicholas Earle, J. A. (2018). Muscular dystrophies in the adult patient. *Distrofias musculares en el paciente adulto*, 1-12.

