



# **Universidad del Sureste**

## **Escuela de Medicina**

**Materia: Medicina física y de rehabilitación**

**Dr. Sergio Jiménez Ruiz**

**Distrofias**

**Alumno: Leo Dan De Jesus Marquez Albores**

**Semestre y grupo**

**5 “A”**

**Lugar y fecha**

**Comitán de Domínguez Chiapas a 21/09/2021.**

# DISTROFIAS

Son trastornos con cambios estructurales o deficiencia funcional de tales órganos que se pueden diferenciar de otras enfermedades de la unidad motora (como sería la motoneurona inferior o de la unión muscular) por algunos signos clínicos y datos de laboratorio, característicos. Dentro de sus manifestaciones clínicas el aspecto más importante de la valoración de los individuos, con trastornos musculares es realizar una anamnesis minuciosa de los síntomas, progresión de la enfermedad, antecedentes médicos y familiares y un examen neurológico detallado y las pruebas de laboratorio: CREATININA CINTASA (CK) sérica, electromiografía. Casi siempre es posible localizar la lesión de músculo y el patrón de compromiso muscular.

## DISTROFIAS MUSCULARES DE DUCHENNE Y BECKER

Son distrofias musculares recesivas ligadas causadas por la mutación del gen de la distrofina. La distrofia de Duchenne afecta de un grupo 3/3000 varones es la enfermedad por mutación más frecuente en los niños varones, ambos trastornos afectan los músculos proximales en particular las extremidades inferiores, los niños con esta enfermedad, tienen dificultades para subir las escaleras y nunca corren bien, conforme la enfermedad va progresando, la debilidad se vuelve generalizada. La hipertrofia muscular sobre todo en las pantorrillas es un hallazgo temprano y no característico y la distrofia de Becker, experimentan dificultades por primera vez a los 15 o 5 años de edad o también se puede iniciar de 30 y década.

DISTRÓFIAS

En las pruebas de laboratorio es común que este elevado la creatina cinasa sérica. La prueba de Western en las biopsias del músculo, demuestra la ausencia de distrofina en la DMD o la reducción de tamaño de la distrofina en BMD. En ambos pueden confirmarse con DNA de leucocitos en sangre periférica. En cuanto al tratamiento de la distrofia de Duchenne y de Becker, la terapia física y ocupacional es un importante tratamiento para mantener la función. Los DMD se trata con oligonucleótidos cortos que permiten saltar exones mutantes lo que proporciona distrofina corta pero funcional. Para el ser humano.

**DISTRÓFIAS MUSCULAR DE CINTURAS:** Engloba más de un trastorno suele manifestarse con una debilidad progresiva de cinturas pélvicas y de hombro. A veces ocurre una insuficiencia respiratoria. La CK sérica estarán elevadas, la biopsia muscular con rasgos distrofos, no son específicos por lo que se usa una prueba histoquímica. Los tipos más frecuentes son de inicio en el adulto son la Calpainopatía que es una proteína relacionada con furotina, además de anoctampatía la ausencia de la hipertrofia de los músculos y la pantorrillas y falta de compromiso cardíaco y pulmonar. Su clasificación se basa de un mecanismo hereditario autosómico dominante, o autosómico recesivo, utiliza un sistema genético de letras (LGMD1A, LGMD2A) asignadas con base en genotipo y su prevalencia varía de 700 a 800 de 100,000.

## DISTROFIA MUSCULAR DE EMERY - DREIFUSS:

Existen al menos cinco formas genéticamente de este tipo de distrofias, las mutaciones de emerin son la causa más común ligada al cromosoma X, aunque las mutaciones FHL1, también pueden estar asociada con un fenotipo similar, que también está ligada al cromosoma X. Sus manifestaciones se dan al inicio de la niñez y en la adolescencia pueden observarse contracturas más notables persisten toda la enfermedad y aparecen en codo, cuello y talones. La debilidad muscular afecta músculos homomerales o peroneos dentro la prueba de laboratorio actividad sérica puede ser normal, o leve elevada, la biopsia muscular no se hace en una prueba, principales características son histopatológica en la OMI y BM2 en numerosas presencia de nucleotidos, interiorizados en fibras musculares.

## DISTROFIA MIOTÓNICA:

Esta compuesta por dos trastornos clínicos, distrofia miotónica de tipo 1 y de tipo 2, varían ampliamente y afecta a muchos sistemas, tienen un aspecto típico de "cara de cochillo" debido a la atrofia y debilidad de los músculos temporales, masticatorios y faciales, la calvicie es común en la parte frontal. La biopsia muscular no suele realizarse para el diagnóstico. En el tratamiento en OMI y BM2 casi nunca es molesta para ameritar un tratamiento, pero cuando lo es es necesario se usa Mexiletina. Se deben usar marcapasos cardíaco y la ortesis moldeadas de tobillo y de pie a estabilizar marcha de los pacientes en cada pie.

## **BIBLIOGRAFÍA:**

- Harrison: Principios de Medicina Interna, 20ª Edición. McGraw-Hill Interamericana de España 1998 • Rozman, C. "Farreras: Medicina Interna" 13 era. edición. Doyma, Madrid, 1995