

**Nombre de alumnos: Oded Yazmin
Sánchez Alcázar**

**Nombre del profesor: Dr. Jiménez Ruiz
Sergio**

Nombre del trabajo: Distrofias

**Materia: Medicina Física y de
Rehabilitación**

Grado: 5°

Grupo: A

DISTROFIAS

D

M

A

Scribe®

Distrofias musculares Son una serie de enfermedades de causa hereditaria caracterizada por debilidad muscular progresiva (miopatía) y atrofia (pérdida de masa corporal). La manifestación clínica más común a todas las distrofias musculares es la debilidad muscular que dependiendo del tipo de distrofia muscular de causa genética: enfermedad de Duchenne / Becker, distrofia de Emery - Dreifuss, Distrofia miotónica, Distrofia facio-humeral, distrofia Oculofaríngea. Las distrofias musculares son enfermedades causadas por mutaciones, el gen es distinto según la distrofia de que se trate, en cuanto al diagnóstico de las distrofias musculares los datos clínicos con el tipo de herencia nos permiten hacer una aproximación al tipo de distrofia muscular que padece el enfermo. Un hecho que complica el diagnóstico es la existencia de distintas formas de herencia para una misma enfermedad. Actualmente el diagnóstico molecular de las distrofias musculares se aborda mediante la historia clínica del paciente que nos orienta a seleccionar para su análisis los genes que podrían estar mutados. La técnica diagnóstica para la distrofia muscular de Duchenne / Becker es mediante técnicas de PCR múltiples, MLPA, microsatélites, Secuenciación, las distrofias musculares son un grupo heterogéneo de trastornos hereditarios que comparten características clínicas similares y cambios degenerativos en la biopsia muscular todas las distrofias se caracterizan por debilidad muscular progresiva que afecta a las extremidades, al tronco, músculos fetales en un grado variable.

Genética de las distrofias musculares: Son causadas por mutaciones en un unico gen, es decir son monogenicas las enfermedades se reconocen porque se heredan segun un patron de tipo mendeliano, al igual que otros rasgos hereditarios de tipo mendeliano algunos de las distrofias se heredan segun un patron dominante, y en otras un patron recesivo.

Diagnostico de las distrofias musculares: Los datos clinicos junto con el tipo de herencia nos permiten hacer una aproximación al tipo de distrofia muscular que padece el enfermo la biopsia muscular nos informa de la morfologia muscular y excluye las distrofias en las que existe superposición de manifestaciones clinicas, la utilización de las tecnicas de inmunohistoquimicas con una botenci cada vez mas extensa de anticuerpos para detectar el deficit de proteinas especificas y el analisis de western blot ayudan a ayudar a la identificación del defecto primario de la proteina y este nos facilita el diagnostico genetico, sin embargo no todas las distrofias tienen un deficit de proteina por lo que el diagnostico

Caso clinico; la historia clinica del paciente es muy corta y con muchos datos unicamente tiene relevancia la dificultad para subir y bajar escaleras en un niño de cuatro años estos datos junto la cifra de CK en sangre (13.000 U/L) nos orientan hacia una distrofinopatía es decir una distrofia muscular de Duchenne / Becker, aproximadamente el 65% tienen una delación o duplicación de uno o varios exones en el gen distrofina

Manifestaciones clínicas: El aspecto más importante de la valoración de 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. Las pruebas de laboratorio (creatina cinasa, serina, electromiografía) casi siempre es posible localizar el sitio de la lesión al músculo. Este patrón de compromiso muscular es lo más útil para estrechar el diagnóstico diferencial. Debilidad muscular: Pueden ser intermitentes o persistentes, los trastornos que ocasionan debilidad intermitente son miastenia grave, Parálisis periódica, Cuadros de déficit energético metabólico de la gluólisis de la utilización de los ácidos grasos y algunas miopatías mitocondriales.

Dolor muscular (mialgias) Calambres y rigidez, algunas miopatías se acompañan de dolor muscular, calambres, contracturas, rigidez muscular o incapacidad para relajar los músculos (p.ej. miotonía)

Los calambres musculares son de inicio súbito, corto, desencadenados por la contractura muscular voluntaria y pueden producir una postura anormal en la articulación. La contractura muscular es diferente de los calambres musculares, en ambos procesos el músculo presenta endurecimiento pero la contractura se debe a un fracaso energético en los trastornos de la gluólisis. Características de la exploración física que permiten detectar debilidad muscular:

Alteración funcional: Incapacidad de cerrar los párpados con fuerza, Incapacidad de "hacer buches" con la boca, Incapacidad de levantar la cabeza desde la posición plana, Incapacidad de levantar la cabeza desde la posición supina, Incapacidad de levantar los brazos por encima de la cabeza, Incapacidad de caminar sin marcha de pato.

Debilidad muscular: músculos faciales Superiores, músculos faciales Inferiores, músculos extensores del Cuello, músculos flexores del Cuello, músculos extensores de la rodilla, Compartimento anterior de la Pierna, músculos de la Cadera, muslo, tronco.

Distrofias Musculares de Duchenne y Becker son distrofias musculares recesivas ligadas a X causadas por mutaciones en el gen de la distrofina, manifestaciones clínicas: En ambos trastornos se afectan principalmente los músculos proximales, en particular de las extremidades inferiores, DMD los niños con este trastorno tienen dificultad para subir escaleras y nunca corren bien. Conforme la enfermedad progresa la debilidad se vuelve generalizada, la hipertrofia muscular sobre todo en las pantorrillas es un hallazgo temprano y característico. Pruebas de laboratorio es común que este elevada la creatina cinasa sérica. La prueba Western en las muestras de biopsia muscular demuestra ausencia de distrofina en la DMD o reducción de la cantidad o tamaño de la distrofina en la BMD. En ambos trastornos las mutaciones pueden confirmarse con DNA de leucocitos de sangre periférica en la mayoría de los casos. Ya no se realizan biopsias musculares cuando se sospecha DMD o BMD ya que la prueba genética es menos invasiva menos costosa y siempre está disponible. Las deleciones o duplicaciones en el gen de la distrofina son frecuentes en la DMD y BMD, estas mutaciones permiten la síntesis de cierta distrofina lo que explica la presencia de distrofina anormal y no su ausencia en el análisis de Western y un fenotipo clínico más leve.

Referencia bibliográfica:

- Kasper F.. (2015). Harrison principios de medicina interna. Mexico: Mc Graw Hill.
- Carlos M. (2019). Distrofias. España: Elsevier