



**ALUMNA:** Alina Anahíd Utrilla Moreno

**CATEDRÁTICO:** Sergio Jiménez Ruiz

**TRABAJO:** resumen de distrofias

**MATERIA:** medicina física y de rehabilitación

PASIÓN POR EDUCAR

**SEMESTRE:** 5

**GRUPO:** A

## 20. DISTROFIAS

2 | 89

La mayor parte de miopatías se manifiestan con debilidad simétrica proximal de las extremidades, con reflejos y sensibilidad conservados; sin embargo, se puede observar debilidad asimétrica y predominante distal en algunas miopatías.

En ocasiones, los trastornos que afectan los cuerpos celulares de las neuronas motoras en la médula espinal, a la unión neuromuscular o a los nervios periféricos pueden simular un cuadro clínico de la miopatía. Los síntomas de debilidad muscular pueden ser intermitentes o persistentes.

Los trastornos que ocasionan debilidad intermitente son miastenia grave, parálisis periódicas (hipopotasémica e hiperpotasémica), cuadros de déficit energético metabólicos y algunas miopatías mitocondriales.

La mayor parte son debilidad persistente y ello incluye la poliomiositis, distrofia muscular y dermatomiositis.

Un modelo patognomónico de la miositis con cuerpos de inclusión es el de atrofia y debilidad de los músculos flexores del antebrazo, y de cuádriceps, a menudo asimétrico.

Todo trastorno que causa debilidad muscular se puede acompañar de fatiga, dada a la imposibilidad de mantener la fuerza. Algunas miopatías, se acompañan de dolor muscular, calambres, contracturas, rigidez o incapacidad de relajación. Los calambres suelen aparecer en trastornos neurógenos, en particular la enfermedad de motoneuronas y radi alopatías y polineuropatías, pero no constituyen un signo característico. El término "contractura" se refiere a un músculo que no puede ser distendido de manera pasiva, hasta su longitud normal por vibras. Esta está presente en la enfermedad de Emery — Dreifuss y en la miopatía de Bethlem.

La miotonia, es un cuadro de contracción muscular prolongada que se sigue de la relajación lenta.

Valoración de laboratorio: Valores de CK, pruebas endocrinas (Tiroxinas, Vitamina D), autoanticuerpos, prueba de ejercicio, biopsias y pruebas genéticas. Los estudios electrocardiográficos pueden ser útiles para diferenciar con enfermedades de la unidad motora.

Miopatías hereditarias: Duchenne y Becker.  
Son distrofias musculares recesivas ligadas a X  
causadas por mutaciones en el gen de la  
distrofina. DMD afecta 1/3000 varones.  
En ambos trastornos se afectan principalmente los  
músculos proximales en particular extremidades  
inferiores. El compromiso cardíaco es  
frecuente.

Tratamiento: Los glucocorticoides ralentizan  
la progresión de DMD. La terapia  
física y ocupacional, es importante para  
mantener la función. Como los  
pacientes a menudo mueren por la  
miocardiopatía relacionada, es muy  
importante la vigilancia y tratamiento  
adecuado por parte de cardiología.

El Síndrome de la distrofia muscular  
de cintura engloba más de un trastorno.  
Se le manifiesta con debilidad  
progresiva. Distrofia Muscular de  
Emory Dreifuss; existen 3 formas  
genéticas diferentes, la causa más  
común es mutación de emeryna,  
ligado a cromosoma X.

Trastornos musculares originados en los conductos de sodio y parálisis hiperpotasémica. Paramiotonía congénita; trastornos de los conductos de potasio (Síndrome de Andersen-Tawil) trastornos de los conductos de calcio (con cloro) trastornos tiroideos, paratiroides, suprarrenales, hipofisarios, diabetes mellitus, etc.

Las enfermedades de miopatías generalizadas en enfermedades como insuficiencia respiratoria, cardíaca, o hepática crónica, se suelen acompañar de conservación muscular profunda y síntomas de debilidad. La fatiga, por lo común es un problema más significativo que la debilidad, que de manera típica es leve.

Myopatías por fármacos: la mayoría de las miopatías tóxicas se debe a fármacos reductores del colesterol y glucocorticoides. Algunos fármacos causan debilidad muscular indolora. Entre ellos incluyen fármacos catiónicos anfólicos y los de acción contra microtúbulos (colchicina).

## REFERENCIAS:

- ♥ Ku mar Abbas Aster. (2019). *Robbins. Patología Humana* 10edición. Barcelona, España: Elsevier.
- ♥ Larry, J. (2019). *Harrison: Principios de medicina interna. Vol. 1, 2* (20.<sup>a</sup> ed.). McGraw-Hill.



Ali Utrilla