



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

ESCUELA DE MEDICINA

MATERIA:

Medicina física y de rehabilitación

DOCENTE: Dr. Sergio Jiménez Ruiz

PRESENTA: Heydi Antonia Coutiño Zea

5 -"B"

LUGAR Y FECHA:

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS A 21 DE SEPTIEMBRE DE 2021.

DISTROFIAS

Las miopatías son trastornos con cambios estructurales o deficiencia funcional de tales órganos que se pueden diferenciar de otras enfermedades de la unidad motora (como serían las de la motoneurona inferior o de la unión neuromuscular) por algunos signos clínicos y datos de laboratorio característicos.

En la distrofia muscular miotónica tipo 1 (DM1), la debilidad distal casi siempre acompaña la miotonía, mientras que en la DM2 están más afectados los músculos proximales. También existe miotonía en la miotonía congénita (un trastorno en los conductos del cerebro), pero en este caso la debilidad muscular no es prominente. En muchas distrofias musculares de cinturas (en particular las distrofinopatías), de forma típica hay hipertrofia de músculos de la pantorrilla. El agrandamiento representa hipertrofia verdadera; por tal razón será mejor no usar el término "pseudohipertrofia" para referirse a tal afectación. Los músculos de la pantorrilla siguen siendo muy potentes incluso en etapas tardías de tales enfermedades. La DMD y la BMD son distrofias musculares recesivas ligadas a X causadas por mutaciones en el gen de la distrofina. La DMD afecta a 1/3 000 varones nacidos vivos, es la enfermedad por mutación más frecuente en los niños (varones). La incidencia de la BMD es 25/100 000. En ambos trastornos se afectan principalmente los músculos proximales, en particular de las extremidades inferiores. Esto se vuelve evidente muy pronto en la DMD; los niños con este trastorno tienen dificultad para subir escaleras y nunca corren bien. Conforme la enfermedad progresa, la debilidad se vuelve

DISTROFIA

generalizada.

El término distrofia muscular hace referencia a un grupo de las enfermedades hereditarias progresivas. Cada tipo de distrofia muscular presenta características fenotípicas y genéticas exclusivas. El curso de las distrofias es la debilidad lentamente progresiva, aunque la gravedad y la evolución son variables entre los subtipos, incluso dentro de cada uno de ellos. Algunos se relacionan con compromiso muscular cardíaco y ventilatorio, que son las principales causas de muerte. Por desgracia, no hay tratamientos médicos específicos para la mayoría de las distrofias musculares y éstos se enfocan en mantener la funcionalidad con terapia física y ocupacional. A veces son necesarias la ventilación mecánica no invasiva y la traqueostomía. Los pacientes con miocardiopatía pueden ameritar reducción de la poscarga, antiarrítmicos, marcapasos o desfibriladores intracardíacos, y en ocasiones trasplante cardíaco.

Distrofias musculares de cinturas con patrón autosómico dominante: LGMD1A (Miotilina), LGMD1B (Lamina A/C), LGMD1C (Caveolina3), LGMD1D (DNAJB6), LGMD1E (Desmina), LGMD1F (TNPO3), LGMD1G (HNRNPDL), LGMD1H, LGMD1I (Calpaína-3). **Distrofias musculares de cinturas con patrón autosómico recesivo (LGMD):** LGMD2A (Calpaína-3), LGMD2B (Disteflina), LGMD2C-F (Sarcoglicanos $\gamma, \alpha, \beta, \delta$), LGMD2G (Telefina), LGMD2H (Gen TRIM32), LGMD2I (Proteína relacionada con Fukutina), LGMD2J (Titina), LGMD2K (POMT1), LGMD2L (Anoctamina 5), LGMD2M (Fukutina), LGMD2N (POMGnT1), LGMD2O (POMT2), LGMD2P (α -Distroglicano),

LGMD2Q (Plectina 1), LGMD2R (Desmina), LGMD2S (TRAPPC11), LGMD2T (GMPPB). Miopatías distales: Miopatía distal de Welander (AD, TIAL), Distrofia muscular tibial (de Udd) (AD, Titina, AR (asociada con debilidad más proximal: LGMD2)), Miopatía distal de Marksbery-Griggs (AD, Banda Z empalmada alternada con proteína que contiene el motivo PDX (ZASP)), Miopatía distal de Laing (AD, cadena pesada 7 de miosina), Miopatía distal de Nonaka (miopatía por cuerpos de inclusión hereditaria autosómica recesiva) (AR, Gen GNE; 2-epimerasa de UDP-N-acetil-glucosamina/cinasa de N-acetilma-nosamina, Atélico con miopatía hereditaria con cuerpos de inclusión), Miopatía de Miyoshi (AR, Distertina (atélica a LGMD2B), ANO-5 (atélica a LGMD2L)), Miopatía de Williams (ligada al cromosoma X, Filamina-C), Miopatías miofibrilares (heterogeneidad genética, AD: Miotilina (también llamada LGMD1A), ZASP, Filamina C, Desmina, cristalina B α , Bag3, Titina, DNAJB6, TNTNPO3, AR: Desmina, ligada al cromosoma X, FHLL).

Distrofias musculares de Duchenne y de Becker: los glucocorticoides ralentizan la progresión de la DMD, pero su uso no se ha estudiado en forma adecuada en la distrofia de Becker. La terapia física y ocupacional es importante para ayudar a mantener la función. Distrofia muscular de cinturas, engloba más de un trastorno. Distrofia muscular de Emery-Dreifuss, Existen al menos cinco formas genéticamente distintas de distrofia muscular de Emery-Dreifuss, es necesario brindar medidas de apoyo para la discapacidad neuromuscular, que incluyan asistentes para la deambulación en caso necesario. Es difícil estimar

las contracturas. Distrofia miotónica, está compuesta por dos trastornos clínicos: la distrofia miotónica de tipo 1 y el tipo 2, llamado también miopatía miotónica proximal; la expresión clínica de la DM1 varían ampliamente y afecta muchos sistemas, además del muscular. Los pacientes con distrofia miotónica tienen un aspecto típico de "cara de cuchilla" debido a la atrofia y debilidad de los músculos temporales, maseteros y faciales. La calvicie frontal es común. La DM2 se caracteriza por debilidad muscular que afecta predominantemente músculos de la zona proximal. La miotonía en DM1 y DM2 casi nunca es lo bastante molesta para ameritar tratamiento, pero cuando lo es, la mexiletina puede ser útil. La DM1 y DM2 son enfermedades con mecanismo de herencia autosómico dominante. La DM1 es transmitida por una mutación intrónica que consiste en una expansión inestable de un trinucleótido CTG que se repite en el gen de la serina-treonina proteínasa. La DM2 se produce por una mutación de expansión de DNA consistente en una repetición CCTG del intrón 1 del gen CNBP que codifica la proteína de unión con ácido nucleico del dedo de zinc tipo CCHC. Distrofia muscular facioescapulo humeral (FSH, Facioescapulo humeral), existen dos formas de FSHD que tienen patogenia similar. El 95% de los pacientes tienen FSHD1, y casi el 5% presenta FSHD2. Suele iniciar en la niñez o al inicio de la vida adulta. En la mayor parte de los casos, la debilidad facial es la manifestación inicial. Distrofia muscular facioescapulo humeral no existe un tratamiento

específico. Distrofia oculotoriñgea (OPMD, oculopharyngeal dystrophy), representa uno de los diversos trastornos caracterizados por oftalmoplejía externa regresiva, que consiste en ptosis que avanza lentamente y limitación de la movilidad ocular, con preservación de las reacciones pupilares a la luz y la acomodación. Es una forma de distrofia muscular de aparición tardía. Distrofias distales, son notables por la distribución de la debilidad preferentemente en zonas distales de los músculos, se ofrece terapia ocupacional para la pérdida de la función manual; las ortesis de tobillo y pie pueden dar apoyo a los músculos distales de la extremidad inferior.

* Pruebas de laboratorio en general Creatinina cinasa (ck)

BIBLIOGRAFIA

JAMESON, FAUCI, KASPER, HAUSER, LONGO, & LOSCALZO. (s.f.). *HARRISON PRINCIPIOS DE MEDICINA INTERNA* (20ª ed., Vol. 2). Mc Graw Hill Education .