



# Universidad del Sureste

**Licenciatura en Medicina Humana**

**Docente:**

**DR.- SERGIO JIMENEZ RUIZ**

**Alumno:**

**Russell Manuel Alejandro Villarreal**

**Semestre y grupo:**

**5 "B"**

**Materia:**

**MEDICINA FISICA Y DE REHABILITACION**

**Proyecto:**

**Control de lectura del las Distrofias**

**Comitán de Domínguez, Chiapas a; 20 de septiembre de 2021.**

## Distrofias

Las distrofias musculares son un grupo de trastornos hereditarios, degenerativo, progresivos del músculo estriado, cuya manifestación cardinal es la debilidad de la musculatura estriada esquelética. Estas enfermedades son causadas por mutaciones, genes que determinan la reducción, ausencia o disfunción de proteínas esenciales para la estabilidad estructural y funcional de las fibras musculares esqueléticas, lo que conduce a la destrucción y debilidad muscular de forma progresiva. Clínicamente, las distrofias musculares se caracterizan por una debilidad muscular progresiva de las extremidades, el tronco y la cara en porciones y severidad variables, pudiendo involucrar, en algunas formas específicas, la musculatura respiratoria, cardíaca y los músculos craneofaciales. En algunos casos, la afección muscular es parte de un síndrome multisistémico. La severidad, edad de comienzo, evolución y/o complicaciones y el pronóstico son muy variables dependiendo del gen mutado o de la mutación. A nivel histopatológico, una distrofia muscular se define por una combinación de necrosis y regeneración, asociado al aumento de tejido conectivo intersticial.

A riesgo de sobresimplificar la gran diversidad clínica de las distrofias musculares y otras miopatías relacionadas, se pueden describir 6 patrones de presentación común:

1.- Debilidad en cinturas escapular y pélvica:

Es el principal y más frecuente.

2.- Debilidad escapulo-peroneal:

Lo característico es escapula alada y debilidad de la dorsiflexión del pie.

3.- Debilidad distal:

Afecta la musculatura flexora o extensora del carpo y de los dedos en la extremidad superior, e intrínseca de la mano.

4.- Oculofaríngeo:

Se observa ptosis y disfagia como síntomas más importantes y puede haber debilidad proximal.

5.- Compromiso respiratorio temprano:

No es muy común, pero es importante reconocerlo porque es importantemente mortal y es tratable.

6.- Compromiso axial:

Se manifiesta como cabeza caída/campo-cornia que se observa en una miopatía esporádica de los erectores de la columna y como parte de algunos distrofias.



Características por grupo:

Distrofia muscular de Becker (DMB):

Es causada por una mutación del cromosoma X. Se ha descrito clásicamente la pérdida de la deambulación antes de los 13 años. Los pacientes presentan el patrón de debilidad tipo 1, con afectación de cintura pélvica y en cuádriceps e isquiotibiales; pseudohipertrofia de los pantorrillas y acortamiento del tendón de Aquiles.

Distrofia muscular de cinturas (LGMD):

Son un grupo heterogéneo de miopatías primarias que se clasifican de acuerdo su forma de herencia en tipo 1 si es dominante, y tipo 2 si es recesivo. En total abarcan alrededor de 30 enfermedades, cada una causada por mutaciones que afectan diferentes proteínas de la fibra muscular, pero comparten características fenotípicas comunes.

Distrofia miotónica:

Existen dos formas, tipo 1 y tipo 2 (DM1 y DM2), donde la primera es la más común. Es autosómica dominante y se debe a la expansión de los nucleótidos CTG en el gen DMSP. La presentación va desde una forma congénita severa con muerte precoz, hasta fenotipos leves que se inician después de los 40 años y con una expectativa de vida normal, incluyendo todo el espectro de gravedad.

### Distrofia facioescapulohumeral (FSHD)

Es una enfermedad autosómica dominante causada por delección en "tandem" del gen D4Z4 que expresa la proteína DUX4. Es una miopatía característicamente asimétrica. La debilidad afecta la cara, a veces de manera tan asimétrica que simula una parálisis del séptimo par craneal. El paciente tiene un error pupilar y del orbicularis oris completo, lo que le impide vocalizar normalmente.

### Distrofia de Emery Dreifoss (EDMD)

El patrón de compromiso es el escápulo-peroneal, con retracciones en codos que adoptan una postura en semiplexión y del talón de Aquiles. Característicamente tienen cardiopatía, causa principal de morbilidad, lo que requiere tratamiento y vigilancia.

### Distrofia Oculofaríngea (OPMD)

Es poco frecuente, presentación precozmente después de los 45 años, caracterizada por la peculiar distribución de la debilidad. Los pacientes presentan ptosis progresiva, típicamente de larga data y que puede ser constatada en fotos antiguas. Es común que consulten cuando requieren operarse de la blefaroptosis. Desarrollan disfasia neuromuscular y debilidad proximal de cinturas que va progresando con los años.

## **BIBLIOGRAFÍA:**

- 1.-E. Mercuri, F. Muntoni. Muscular dystrophies. *Lancet*, 381 (2013), pp. 845-846
- 2.-S. Wenninger, F. Montagnese, B. Schoser. Core Clinical Phenotypes in Myotonic Dystrophies. *Front Neurol. Front Neurol.*, 9 (2018), pp. 303
- 3.-E. Hoffman, R. Brown, L. Kunkel. Dystrophin: the protein product of the Duchenne muscular dystrophy locus. *Cell*, 51 (1987 Dec 24), pp. 919-928