

Universidad del Sureste
Licenciatura en Medicina Humana

Materia:
Medicina Física y De Rehabilitación

Trabajo:
Control de lectura “*Distrofias*”

Docente:
Dr. Sergio Jiménez Ruiz

Alumno:
Polet Viridiana Cruz Aguilar

Grupo: 5 B

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 20 de septiembre del 2021

DISTROFIAS

¿Que son? Enfermedades que afectan al músculo estriado, también son llamadas miopatías, son trastornos con cambios estructurales o deficiencia muscular, funcional de tales órganos. Los cuadros patológicos se pueden diferenciar de otras enfermedades de la unidad motora.

• **Manifestaciones clínicas** La mayor parte de las miopatías se manifiestan con debilidad simétrica proximal de las extremidades (brazos o piernas), con reflejos y sensibilidad conservados. Los padecidos a menudo refieren a un período de náusea, vómitos o el del sistema nervioso central. En algunas variedades las mutaciones que afectan los cuerpos celulares de las neuronas motoras en la médula espinal, la unión neuromuscular o los nervios periféricos simulan el cuadro clínico. La mayor parte de las enfermedades musculares causan debilidad persistente en casi todas las formas de distrofia muscular, el diagnóstico diferencial se apunta más bien a otros característicos de debilidad. La debilidad del orofaringe (Dificultad del uso de párpados y falta de pinza) y la escápula alada, son característicos de distrofia facioescapulohumeral.

• **Etiología y patogénesis** La DMD es provocada por mutaciones en un gen ubicado en el brazo corto del cromosoma X, que codifica una proteína llamada "distrofina" es una proteína citoplásmica grande localizada en la superficie interna del sarcómero, sarcómero o membrana de la fibra muscular. Las moléculas de distrofina están concentradas sobre las bandas Z del músculo en donde forman un lazo fuerte entre los filamentos de actina del aparato contráctil intracelular y la matriz de tejido conectivo extracelular. Se piensa que las anomalías en el complejo proteico relacionado con la distrofina comprometen la integridad del sarcómero, en particular con las contracciones sostenidas. Esta alteración de la integridad puede ser responsable del aumento de fragilidad del músculo.

DISTROFIA

dinámico, la entrada excesiva de iones de calcio y la liberación de enzimas musculares solubles como la creatina cinasa del suero.

El proceso degenerativo de DMD consiste de una necrosis imparable de las fibras musculares, acompañada de un proceso continuo de reparación y regeneración y fibras progresiva. El proceso degenerativo con el tiempo sobrepasa a la capacidad regenerativa del músculo, provocando una sustitución gradual de las fibras musculares por tejido conectivo fibroso. La etapa final es caracterizada por la pérdida casi completa de las fibras del músculo esquelético, con una conservación relativa de las fibras intrafasciales de los músculos.

El término distrofia hace referencia a un grupo de enfermedades hereditarias progresivas. Cada tipo de distrofia muscular presenta características fenotípicas y genéticas características.

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

Esta enfermedad recesiva ligada al cromosoma X, a veces denominada pseudo-hipofaríngea, se produce con una incidencia delproximada de 30 por 100 000 varones nacidos vivos.

Manifestaciones clínicas: Esta presente al nacer, pero se manifiesta entre los tres y cinco años de edad. Los niños con frecuencia y tienen dificultad para jugar con sus amigos, alteraciones al saltar y correr. Hacia los 5 años de edad, la debilidad muscular es evidente en pruebas musculares. Al levantarse del suelo con ayuda de las manos para apoyarse (manubrio de Gowers), las contracturas de los tendones de Aquiles y bandas ilioltibiales aparecen a los 6 años, usando andar de patillas se asocia al castro de la dística. Entre los 8-10 años, el niño necesita muletas para caminar, la contractura de muñecas, la limitación de la flexión de la cadera y la limitación de la extensión de rodillas, codo y muñecas.

comparan cuando el paciente permanencia sentado durante un periodo prolongado. A los 12 años, la mayoría permanencia en una silla de ruedas. La estructura se debilita y a menudo aparece una escoliosis progresiva que puede causar dolor. La deformidad torácica con escoliosis altera más la función pulmonar. Hacia los 16-18 años, los pacientes tienen predisposición a infecciones pulmonares graves que en ocasiones son letales.

Pruebas de laboratorio La cantidad sérica de creatinina sérica (Lk) está invariablemente elevada entre 20 y 100 veces el nivel normal. Su concentración es anormal al nacer, pero disminuye avanzando la enfermedad debido a la inactividad y la pérdida de la masa muscular. La electro miografía demuestra las características típicas de la miopatía. El diagnóstico definitivo de la distrofia de Duchenne puede hacerse basándose en el defecto de distrofina en el tejido muscular de la biopsia. La distrofina se localiza en el cara citoplásmica de la membrana celular muscular, ésta forma un complejo con dos complejos de proteínas transmembranales y los distroglicanos y los surroglicanos. El complejo distrofina-glicoproteína parece aportar estabilidad al sarcolemma, aunque cómo se conoce de manera parcial la función de cada componente individual del complejo.

*** Tratamiento *** Se ha demostrado que la prednisona en dosis de 3mg/kg/día disminuye en grado significativo la progresión de la OMD hasta en tres años.

DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER: Esta forma menos grave de distrofia muscular se transmite ligada al cromosoma X y se debe a los defectos alélicos del mismo gen del que depende la OMD. La distrofia muscular de Becker es unas 10 veces menos frecuente que OMD, con incidencia aproximada de 3 por 100 000 recién nacidos niños varones.

*** Manifestaciones clínicas *** Los músculos proximales en especial las extremidades superiores, inferiores son afectados en grado notable. A medida que la enfermedad avanza, la debilidad se generaliza. No hay debilidad facial significativa. Puede haber retraso mental.

Distrofia muscular de cinturas (LMD) engloba más de un trastorno genético por igual a variadas y mejor y si comienza antes de los 5 años de edad hasta el curso de vida. Las LMD se manifiestan por debilidad progresiva en músculos de la cintura pélvica y escapular. Una clasificación genética se basa en el mecanismo de herencia: autosómica dominante (LMD1) y autosómica recesiva (LMD2).

Distrofia muscular de cinturas - DREIFUS
Existen diversas formas genéticamente de esta distrofia, las mutaciones de *SMN2* son las causas más comunes de esta ligada al X, aunque las mutaciones en *SMN1* también pueden estar asociadas con un fenotipo similar. *Manifestaciones clínicas* En los comienzos de la infancia y la adolescencia a veces se observan contracturas notables, un fenómeno típico de la debilidad muscular. Posteriormente durante toda la enfermedad se aparecen en los brazos y el cuello. La debilidad muscular afecta músculos proximales, la miocardio patía puede ser letal y causar la muerte repentina.

Distrofia muscular congénita (CMD)

No se trata de una sola entidad, sino de un grupo de trastornos con grados variables de debilidad muscular, daño del sistema nervioso central (SNC) y alteración oftálmicas. *Manifestación clínicas* Se manifiestan desde el nacimiento o en las primeras meses de edad con hipotonía y debilidad muscular proximal o generalizada. La mayoría de los pacientes tienen contracturas articulares de grado variable, las contracturas presentes desde el nacimiento se denominan artrógenas. Pocos veces existe insuficiencia respiratoria.

Distrofia miotónica

Esta entidad (DM) con frecuencia de los trastornos clínicos con fenotipos superpuestos y defectos genéticos moleculares tipo 1 o DM1 deforma por *CTG* y tipo 2 la repetición clínica de DM1 afecta a muchos sistemas, tienen aspecto típico de "cara de vaca" debido a la atrofia

Bibliografía

Wintrobe, T. R. (s.f.). Distrofias musculares y otras enfermedades. En *Harrison Principios de Medicina Interna, 19a edición* (págs. 7433- 7452). México, D.F: McGrawHill.