



**Universidad del Sureste**  
**Escuela de Medicina**

**Materia:**  
**Medicina Física y rehabilitación**

**DR. Sergio Jiménez Ruiz**

**Presenta:**  
**Fátima Andrea López Álvarez**  
**5\* B**

**Lugar y fecha**  
**Comitán de Domínguez Chiapas a 21/09/21**

# DISTROFIAS

21/09/21

Son trastornos con cambios estructurales o deficiencia funcional de tales órganos que se pueden diferenciar de otras enfermedades de la unidad motora. La miastenia grave y los trastornos relacionados se describen por algunos signos clínicos y datos de laboratorio característicos. Lo más importante de la valoración es realizar una anamnesis minuciosa de los síntomas, progresión de la enfermedad, antecedentes médicos y familiares, así como, un examen neurológico detallado. con la evaluación y el apoyo de pruebas de laboratorio es posible localizar el sitio de la lesión al músculo y el patrón de compromiso muscular. La mayor parte de las miopatías se manifiestan con debilidad simétrica proximal de las extremidades, con reflejos y sensibilidad conservados, se puede observar debilidad asimétrica y predominante distal. La debilidad muscular pueden ser intermitentes o persistentes, los intermitentes corresponden a miastenia grave, parálisis periódica y cuadros de déficit energético metabólico de la glucosa, las enfermedades que causan debilidad persistente todas las formas de distrofia muscular, polimiositis y dermatomiositis, los músculos proximales y los músculos faciales se mantienen intactos, una tipología que se denominan de cinturas. El diagnóstico diferencial se limita a otras características de la debilidad. Cuando existe debilidad de los músculos de la cara y la escápula atada son características de la distrofia fascioescapohumeral, cuando el área distal de las extremidades asociada con miotonía en la presión manual es distrofia miotónica tipo 1, cuando hay debilidad en otros músculos inervados por pares craneales, con ptosis o debilidad de músculos extraoculares, los principales trastornos a considerar son: las alteraciones de la unión neuromuscular, distrofia muscular oculofaríngea, miopatías mitocondriales o miopatías congénitas. De gran importancia diag-

Nóstrica de un síndrome de cabeza caída, indicativo de debilidad selectiva de los músculos extensores del cuello. Las enfermedades neuromusculares más importantes con este patrón de debilidad son: Miastenia grave, esclerosis lateral amiotrófica, miopatía hemolítica de inicio tardío, hiperparatiroidismo, miositis facial. Es importante la exploración física de la capacidad funcional para identificar el patrón de la debilidad, el signo de Gowers es especialmente útil. La observación de la marcha puede poner en manifiesto una postura lordótica debida a la combinación de la debilidad en tronco y cadera, la marcha de pato se debe a la incapacidad de los músculos de la cadera de impedir la caída de la propia cadera. Todo trastorno que causa debilidad muscular se puede acompañar de fatiga dada la imposibilidad de mantener la fuerza. Se debe diferenciar de la astenia, un tipo de fatiga ocasionada por cansancio excesivo o la falta de energía. La fatiga sin alguna de estas características casi nunca indican una enfermedad muscular primaria. Algunas miopatías se acompañan de dolor muscular, calambres, contracturas, rigidez muscular o incapacidad para relajar los músculos, son indicios súbitos, cortos, desencadenados por la contracción muscular voluntaria y puede producir una postura anormal en la articulación, suelen aparecer en trastornos neurogénicos, en enfermedades de motoneurona, radiculopatías y polineuropatías. La contractura y los calambres musculares se diferencian ya que el calambre se presenta endurecimiento del músculo y en la contractura se debe a un fracaso energético en los trastornos de la glucólisis. En la distrofia muscular de Emery-Dreifuss y en la miopatía de Bethlem, se producen contracturas fijas en las fases iniciales, lo que constituye una característica distintiva. La miotonía es un cuadro de contracción muscular prolon-

gada que se sigue de relajación muscular lenta. La miotonía congénita es un trastorno en los conductos del cloro; pero en este caso la debilidad muscular no es prominente. En contraste con otros trastornos acompañados de miotonía en los que se mejora con la actividad repetitiva, la rigidez muscular se refiere a un fenómeno diferente, esto es distinto de los cuadros de hiperexcitabilidad motora que causa rigidez muscular. En el Síndrome de la persona rígida las descargas espontáneas de las neuronas motoras de la médula producen contracciones musculares involuntarias que afectan principalmente los músculos axiales y proximales de las extremidades inferiores. Existen dos trastornos musculares dolorosos de especial importancia, ninguno de los cuales se asocia a debilidad muscular. La fibromialgia es un Síndrome de dolor de dolor miofascial frecuente, aunque poco comprendido, en el que los pacientes se quejan de dolor y sensibilidad muscular intenso, fatiga marcada y deficiencia del sueño y la polimialgia reumática se observa en personas mayores de 50 años y se caracteriza por rigidez y dolor de hombros, de la zona lumbar, caderas y músculos. Dentro de la valoración de laboratorio pueden usarse varias pruebas para el diagnóstico como las enzimas séricas. La CK es la medición más sensible del daño muscular. En el músculo esquelético predomina la isoenzima MMF, mientras que la isoenzima CK-MB es un marcador del músculo cardíaco, los estudios electrodiagnósticos: la estimulación nerviosa repetitiva y los estudios de la conducción nerviosa, son métodos esenciales para diferenciar las miopatías de las neuropatías y de las enfermedades de la unión neuromuscular, las pruebas genéticas su disponibilidad es cada vez mayor, son el estándar de referencia para el diagnóstico en pacientes con miopatías hereditarias, la prueba de ejercicio con el antebrazo cuando hay dolor muscular y mioglobinuria inducidos por el ejercicio, es

Posible que haya un defecto en la glucólisis. no debe de realizarse en condiciones de isquemia para evitar rhabdomiólisis  
Y Biopsia muscular: Es una prueba de gran utilidad, pero se realiza con menor frecuencia cuando se sospechan miopatías hereditarias. 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, la debilidad lentamente progresiva, aunque la gravedad y la evolución son variables entre los subtipos, algunos se relacionan con compromiso muscular cardíaco y ventilatorio, no hay tratamiento específico, éstos se enfocan en mantener la funcionalidad con terapia física y ocupacional.

Distrofias musculares De Duchenne y Becker. son distrofia muscular recesivas ligadas a X causadas por mutaciones del gen. En ambos trastornos se afecta principalmente los músculos proximales, en particular la inferiores. Es común que esté elevada la creatina cinasa (CK) sérica. La prueba de Western muestran ausencia de distrofina en la DMD o reducción en la cantidad o tamaño de la distrofina en la BMD. en ambos se confirman con DNA de leucocitos. las deleciones son frecuentes en la DMD y BMD. Los glucocorticoides ralentizan la progresión de la DMD, la terapia física y ocupacional es importante para ayudar a mantener la función, es importante la vigilancia y tratamiento adecuado por parte de cardiología. estudios recientes sugieren que se obtiene un beneficio clínico en algunos casos de DMD con oligonucleótidos cortos que permiten saltar los exones mutantes, lo que proporciona la expresión de una proteína distrofina corta, pero funcional. Al mismo tiempo otros estudios sugieren que moléculas pequeñas podrían permitir la lectura de mutaciones que truncan la proteína en algunos casos de DMD.

Referencia:

- **Kasper., D. (2019). HARRISON PRINCIPIOS DE MEDICINA INTERNA (20.a ed., Vol. 2) [Libro electrónico].**