

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Materia: Medicina Física y de Rehabilitación

Tema: Distrofias

Docente: Dr. Sergio Jiménez Ruíz

Alumna: Vanessa Estefanía Vázquez Calvo

Semestre y grupo: 5 B

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 21 de

septiembre 2021.

DISROFAS MIOPATÍAS:

Las enfermedades que afectan el músculo estriado, llamadas también miopatías, son trastornos con cambios estructurales o deficiencia funcional de tales órganos. Los cuadros patológicos se pueden diferenciar de otras enfermedades de la unidad motora, se debe tomar como base los signos clínicos y datos de laboratorio característicos. **Las manifestaciones clínicas** se caracterizan por una debilidad muscular progresiva de las extremidades, el tronco y la cara en proporciones y severidad variables, pudiendo involucrar la musculatura respiratoria, cardíaca y los músculos craneofaciales (oculomotores, deglución, masticatorios). Lo común son la debilidad y atrofia muscular progresiva e indolora de grupos musculares determinados, que progresa a otros grupos musculares específicos o puede generalizarse. La debilidad muscular puede ser intermitente o persistentes. Si hay pérdida sensitiva, esto sugiere lesión del nervio periférico o del SNC. **Debilidad muscular** las síntomas son intermitente o persistentes. Como ejemplo de lo primero son miastenia grave, parálisis periódicas ($\uparrow\downarrow$ potasémica) y cuadros de déficit energético metabólico.

de la glucólisis, de la utilización de ácidos grasos y algunas miopatías mitocondriales. La debilidad de los músculos de la cara y la escápula alada son características de la distrofia facioescapulohumeral. La debilidad de los músc. de la cara y el área distal de las extremidades asociada con miotonía, es asociada distrofia miotónica de tipo 1. Exploración física de la capacidad funcional para identificar el patrón de la debilidad. El signo de Gowers es útil. En la observación: postura lordótica, "marcha de pato", hiperextensión de la rodilla (debilidad de cuádriceps), marcha polineurítica (gallo), debida a pie péndulo, acompaña la debilidad distal. T. Debilidad musc. + fatiga. patológica. Dolor musc. (mialgias), calambres y rigidez. Calambres: aparecen en la enfermedad de motoneurona, radiculopatías y polineuropatías. La contractura muscular: fracaso energético en los trastornos de la glucólisis, enf. Emery - Dreifuss y en la miopatía de Bethlem. Miotonía: contracción musc. prolongada, enf. DM1 debilidad distal; DM2 músculos proximales. Rigidez muscular, las neuronas motoras de la médula producen contracciones musc. involuntarias que afectan músc. axiales y proximales de las extremidades inferiores. Neuromiotomía adquirida (Sx de Isaacs). Trastornos musc. dolorosos, la fibromialgia dolor miofascial frecuente, dolor y sensibilidad musc. intensa fatiga marcada y deficiencia sueño.

- CK sérica
- ESR velocidad de eritrosedimentación
- EMG electromiografía

Polimialgia reumática 750 años, se caracteriza por rigidez y dolor de hombros, de la zona lumbar, caderas y muslos.

Hipertrofia y atrofia de músc. Distrofinopatías. (Hiper) atrofia (disferlinopatías y anoctaminopatías).

Atrofia de los músc. humerales es característico de la FSHD y EDMD. **Laboratorio.** CK sensible del daño muscular. AST, ALT, aldolasa y deshidrogenasa láctica, músc. e hígado. GGT útil para establecer un origen hepático, no existe en músc.

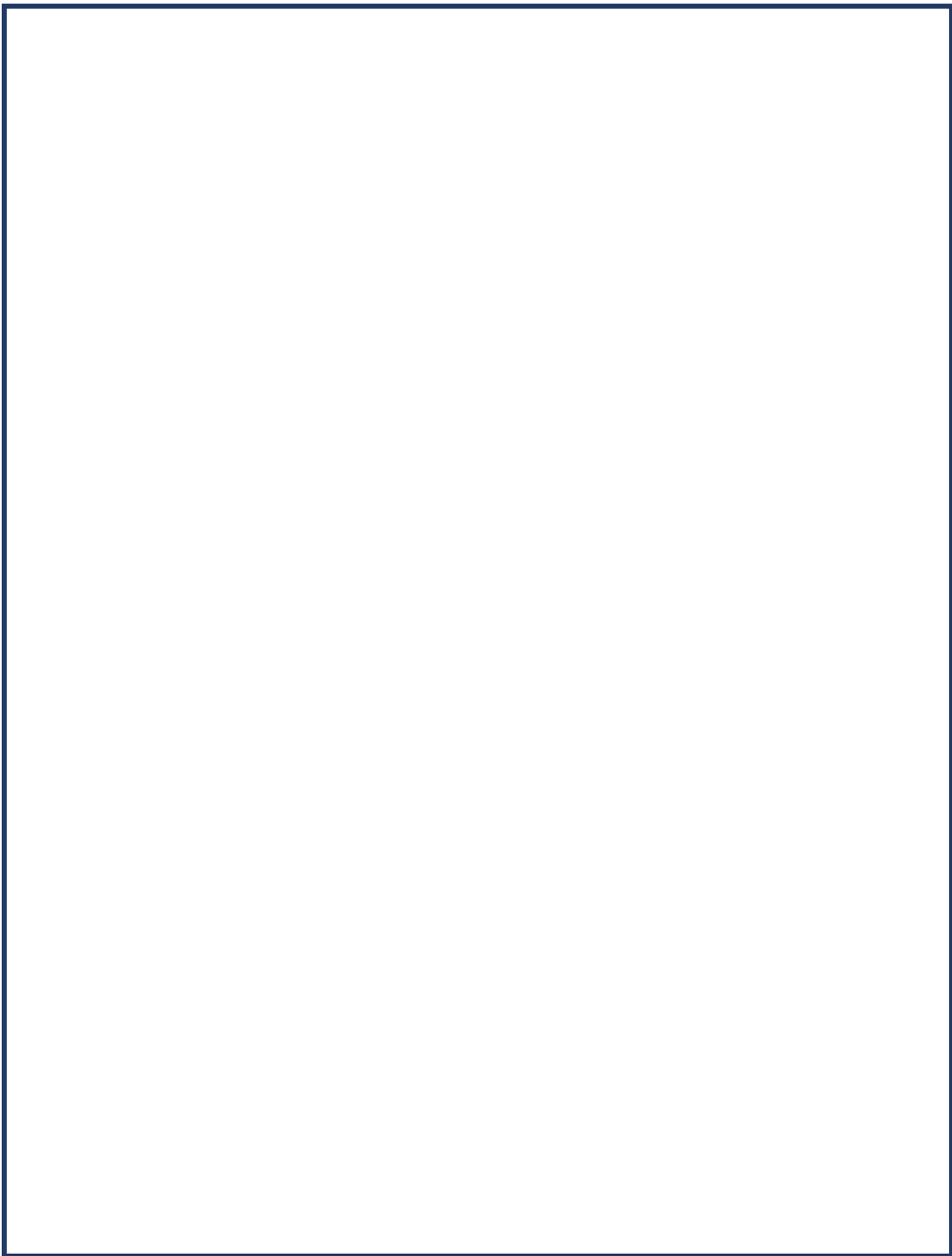
EMG Diferencia miopatías de las neuropatías y de las enf. de la unión neuromuscular. **Pruebas**

genéticas, diagnóstico en ptes. con miopatías hereditarias. **Prueba de ejercicio** con el antebrazo, la prueba se efectúa mediante

colocación de un pequeño catéter permanente en una vena antecubital. Biopsia muscular, prueba de gran utilidad en la evaluación de miopatías adquiridas. **Miopatías he-**

reditarias distrofia muscular hace referencia a un grupo de las enf. progresivas. Cada tipo de distrofia muscular presenta características fenotípicas y genéticas exclusivas.

Distrofias musculares de Duchenne y Becker son distrofias musculares recesivas ligadas a X causadas por mutaciones en el gen de la distrofina. La DMD afecta 1/3000 Varones nacidos vivos. Las MC afectan los músculos proximales, en particular de las extremidades inferiores. Las pruebas de laboratorio son CK



Bibliografía

Kasper., D. (2019). HARRISON PRINCIPIOS DE MEDICINA INTERNA (19.a ed., Vol. 2) [Libro electrónico]. La Leo.