



**Universidad del Sureste**

**Escuela de Medicina**

**Materia: Medicina Física y de Rehabilitación**

**Reporte de Lectura: Distrofia**

**Presenta. Gabriela Gpe Morales Argüello**

**Dr. Jiménez Ruiz Sergio**

**Lugar y fecha**

**Comitán de Domínguez Chiapas 21/09/2021**

## Distrofias

El aspecto más importante de la valoración de individuos con trastornos musculares es realizar una anamnesis minuciosa de los síntomas, progresión de la enfermedad, antecedentes médicos y familiares, y un examen neurológico detallado.

Las miopatías son trastornos con cambios estructurales o deficiencia disfuncional 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. Las distrofias musculares más frecuentes son:

De Duchenne de Becker, congénita y de Emery-Dreifuss, que suelen comenzar en la infancia. Las de cinturas, fascioscapulohumeral, más presentes en la juventud, y la miotónica y \*distal en los adultos. Todas cursan con algún grado de debilidad muscular.

Esta puede afectar más porciones proximales, con dificultad para elevar los brazos, coger objetos, ponerse, levantarse de un sillón o subir las escaleras. Algunas variedades producen debilidad más acentuada de manos o \*pies. A la larga, se manifiesta atrofia muscular, pero algunas

músculos pueden hipertrofiarse. El desequilibrio muscular condiciona que aparezcan en muchas de las distrofias musculares alteraciones esqueléticas, tales como: escoliosis, retracciones tendinosas y limitaciones articulares. Síntomas más habituales: Atrofia muscular, debilidad muscular, limitaciones articulares y retracciones tendinosas. Las distro-

fias musculares se deben a defectos genéticos que ocasionan que alguna proteína del músculo este defectuosa o no se produzca en la cantidad necesaria. Esto ocasiona que el tejido muscular degenera y sea sustituido por tejido fibroso incapaz de realizar la función normal del músculo. El pronóstico varía según el tipo de distrofia muscular y la velocidad de la evolución.



Algunos tipos son leves y evolucionan muy lentamente, dando lugar a una expectativa de vida normal, mientras que otros son más graves y causan incapacidad funcional y pérdida de la deambulación. El diagnóstico de una distrofia muscular se basa en la identificación del patrón de herencia, los datos clínicos y la realización de tests complementarios. Entre éstos es prácticamente imprescindible la realización y, en la mayoría de casos, de biopsia del músculo. Los exámenes genéticos pueden realizarse sobre tejido sanguíneo o muscular, y en ocasiones, permiten obtener alguna de las pruebas mencionadas. La distrofia muscular de Duchenne responde temporalmente a los tratamientos con corticoides, que retrasan la velocidad del deterioro muscular, también a los inmunosupresores (ciclosporina, ciclofosforina), anticonvulsivos y, a las alteraciones esqueléticas secundarias se tratan con terapia ortopédica, rehabilitación y, eventualmente, cirugía. Debilidad muscular: Los síntomas de debilidad muscular pueden ser intermitentes o persistentes. Estos trastornos que ocasionan debilidad intermitente son: miastenia gravis, parálisis periódica y cuadros de déficit energético metabólico de la glucólisis y algunos miopáticos mitocondriales. Las situaciones de déficit energético provocan roturas de las fibras musculares debidas a la actividad física, acompañadas de mioglobinuria. La mayor parte de las enfermedades musculares causan debilidad persistente, en gran parte de ellas, incluidas casi todas las formas de distrofia muscular, polimiositis y dermatomiositis, los músculos proximales presentan mayor debilidad simétrica que los distales, y los músculos faciales se mantienen intactos, una tipología que se denomina de cinturas y el diagnóstico





--	--	--	--

diferencial se limita más bien a otras características de la debilidad. La debilidad de los músculos de la cara y la escápula o toda, son características de la distrofia fascioescapulo humeral, en la cual no existe un tratamiento específico, la ortosis de tobillo y pie son útiles para los pacientes que tienen pie péndulo. Los procedimientos de estabilización mejoran la escápula alada, pero puede ser que no mejoren la función. La debilidad de los músculos de la cara y el área de las extremidades asociada con miotonía en la presión manual es virtualmente diagnóstica de distrofia de distrofia miotónica de tipo 1. Cuando hay debilidad en otros músculos inervados por pares craneales, con ptosis o debilidad de \* músculos extraoculares, los principales trastornos a considerar incluyen alteraciones de la unión neuromuscular, distrofia muscular oculofaríngea, miopatías mitocondriales o alguna de las miopatías congénitas. Distrofia muscular miotónica tipo 1 la debilidad distal casi siempre \* acompaña a la miotonía, mientras que en la DM2 están más afectados los músculos proximales. Rigidez muscular se refiere a un fenómeno diferente, algunos pacientes con inflamación articular y periarticular sienten rigidez. Este trastorno es distinto de los cuadros de hiperexcitabilidad motora que causan rigidez muscular. Síndrome de la persona rígida. Distrofia Oculofaríngea representa uno de los diversos trastornos caracterizados por oftalmoplejía externa progresiva, que consiste en ptosis que avanza lentamente y limitación de la movilidad ocular, con preservación de las reacciones pupilares a luz y la acomodación. Por lo general, los pacientes no presentan diplopía, al contrario de lo que ocurre en los trastornos de la debilidad de la musculatura ocular de inicio



más agudo. Manifestaciones clínicas: es una distrofia de aparición tardía. Ocurre habitualmente con ptosis o dislagia entre el cuarto y sexto decenios de la vida. El daño muscular extracocular es menor en la fase temprana pero puede ser gravemente fuerte. Los trastornos de la deglución puede causar episodios repetidos de aspiración. También puede haber una leve debilidad en cuello y extremidades. Pruebas de laboratorio: la CK sérica puede ser dos a tres veces superior al valor normal. Es típico observar un patrón de EMG miopático en músculos débiles. Ya no son necesarios las biopsias musculares para el diagnóstico en la mayoría de los casos, pero cuando se realizan muestran fibras musculares con vacuolas bordadas. Una característica distintiva de la distrofia oculofaríngea es la presencia de filamentos tubulares de 8.5nm de diámetro dentro de los núcleos de las células musculares. La OPMI es un trastorno mitocondrial dominante con alta penetrancia en ciertas poblaciones. El defecto molecular en la OPMI es una expansión del segmento repetido de la polialina en un gen de la proteína para unión con Poli-RNA (PABP2). Distrofia muscular de EMERY-DREIFUSS: Existen al menos cinco formas genéticamente distintas de distrofia muscular de Emery-Dreifuss. Las mutaciones de emeryina son la causa más común de EDMD ligada al cromosoma X, aunque las mutaciones en FH21 también pueden estar asociadas con un fenotipo similar, que también está ligado al X. Manifestaciones clínicas: Al inicio de la niñez y la adolescencia pueden observarse contracturas notables, a menudo antes de la debilidad muscular. Persisten durante toda la enfermedad.



**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.