



# **Universidad del Sureste**

## **Escuela de Medicina**

**Materia:**

**MEDICINA FISICA Y DE REHABILITACION**

**Distrofias**

**Docente:**

**SERGIO JIMENEZ RUIZ**

**Alumno: Alfredo Morales Julián**

**5-B**

**Lugar y fecha**

**Comitán de Domínguez Chiapas a 04/10/2021.**

# Distrofias musculares y otras

Las miopatías son trastornos con cambios estructurales o deficiencias funcionales de tales órganos que se pueden diferenciar de otras enfermedades de la unidad motora (motoneuronas inferiores o de la unión neuromuscular) por algunos signos clínicos y de laboratorio característicos.

## Manifestaciones clínicas

Es muy importante realizar una anamnesis de los síntomas para ver la progresión de la enfermedad, antecedentes médicos y familiares y un examen neurológico detallado.

Pruebas de laboratorio como para medir creatina cinasa sérica, electromiografía (EMG), casi siempre es posible localizar el sitio de la lesión al músculo.

La mayor parte de las miopatías se manifiesta con debilidad simétrica proximal de las extremidades (brazo o pies) con reflejos y sensibilidad conservados. Se puede observar debilidad asimétrica y predominantemente distal en algunas miopatías. Si se pierde la sensación esto sugiere una lesión del nervio periférico o SNC.

# Debilidad muscular

Los síntomas pueden ser "intermitentes o persistentes".

Los trastornos que ocasionan debilidad intermitente son: miastenia grave, parálisis periódicas (hipopotasaemia o hiperpotasémita) y cuadros de déficit energético metabólicos de la glucólisis (déficit de "miófosforilasa"), de la utilización de los ácidos grasos y algunas miopatías mitocondriales. Los déficit energéticos provocan roturas de las fibras musculares debidas a la actividad física acompañadas de mioglobinuria.

En la debilidad persistente son por lo general causadas por enfermedades musculares. Incluidas casi todas las formas de distrofias musculares, polimiositis, dermatomiositis, los músculos proximales presentan mayor debilidad simétrica que los distales. Y los "músculos faciales" se mantienen intactos.

El signo de Gowers es muy importante para detectar los patrones de la debilidad. La observación de la marcha del paciente pueden poner de manifiesto una postura lordótica debido a la combinación de debilidades en tronco y en cadera a menudo exagerada porque el paciente camina de puntillas.

Todo trastorno que causa debilidad muscular se puede acompañar de fatiga dada la imposibilidad de mantener la fuerza (fatiga patológica). Este trastorno se debe diferenciar de la astenia, un tipo de fatiga ocasionada por el cansancio excesivo o la falta de energía. Sus síntomas asociados pueden ser útiles para diferenciar la astenia y la fatiga patológica.

### Dolor muscular (mialgias), calambres y rigidez

Algunas miopatías se acompañan de dolor muscular. Calambres, contracturas, rigidez muscular o incapacidad para relajar los músculos (miopatías).

Los calambres musculares son de inicio súbito, cortos, desencadenados por la contracción muscular voluntaria y puede producir una postura anormal en la articulación.

La contractura muscular es diferente de los calambres musculares. En los 2 el músculo presenta endurecimiento pero la contractura se debe a un fracaso energético en los trastornos de la glucólisis. El músculo no puede relajarse tras la contracción muscular activa.

En la EMG se observa silencio eléctrico. Existe confusión debido al término "contractura" también se refiere a un músculo que no puede ser distendido.

de manera pasiva hasta su longitud normal por fibrosis. En algunas enfermedades musculares como la distrofia muscular de Emery-Dreifuss y la miopatía de Bethlem se producen contracturas fijas en las fases iniciales.

La **miotonía** es un cuadro de contracción muscular prolongada de se sigue de relajación muscular lenta. Siempre se produce tras activación muscular lenta (miotónica de activación) generalmente voluntaria aunque también puede aparecer por estímulos mecánicos (miotonia por percusión) del músculo.

## Hipertrofia y atrofia del músculo

En casi todas las miopatías el parénquima muscular es sustituido por grasa y tejido conjuntivo pero por lo general no cambia el volumen del músculo.

Sin embargo en muchas distrofias musculares de cintura de forma típica hay hipertrofia de músculos en la pantorrilla. El agrandamiento representa hipertrofia verdadera.

El agrandamiento del músculo también puede ser consecuencia de infiltración de granulomas sarcoides, depósitos de amiloide, infecciones bacterianas, y parasitarias y miositis focal.

## Valoración de laboratorio

Se pueden usar valores de CK, pruebas endocrinas (de funcionamiento de la tiroidea), concentraciones

de hormona paratiroidea y Vitamina D) autoanticuerpos (transformos sintéticos), pruebas de ejercicio con el antebrazo, biopsia muscular, y pruebas genéticas.

Los estudios electrodiagnósticos pueden ser útiles para diferenciar los trastornos musculares de otras enfermedades de la unidad motora

**Enzimas séricas** = La CK es la medición más sensible del daño muscular. En el músculo esquelético predomina la isoenzima MM y la isoenzima CK-MB es un marcador del músculo cardíaco.

**Estudios electrodiagnósticos** = La EMG, la estimulación nerviosa repetitiva y los estudios de la conducción nerviosa son métodos esenciales para diferenciar las miopatías de las neuropatías y las enfermedades de la unión neuromuscular

**Pruebas genéticas** = Su disponibilidad es cada vez mayor, son el estándar de referencia para el diagnóstico en pacientes con miopatías hereditarias

Referencia:

JAMESON, L. A. R. R. Y. (2018). *Harrison: Principios de medicina interna* (1.<sup>a</sup> ed., Vol. 2). McGraw-Hill Education.