

# UNIVERSIDAD DEL SURESTE ESCUELA DE MEDICINA

## **MATERIA:**

Medicina física y de rehabilitación

## **CATEDRÁTICO:**

Dr. Sergio Jiménez Ruiz

## **PRESENTA:**

Éstefany Berenice García Ángeles

## **TRABAJO:**

Reporte de lectura

## **GRADO Y GRUPO:**

5 ° B

## **LUGAR Y FECHA:**

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS. 21 DE SEPTIEMBRE DEL 2021

# Distrofias

Las distrofias musculares son un grupo heterogéneo de enfermedades genéticas que causan degeneración y debilidad del músculo esquelético. Hay algunos tipos de distrofias musculares que afectan al corazón, ojos, columna, glándulas endocrinas, cerebro y los más frecuentes son el de Duchenne, de Becker, congénita y de Emery-Dreifuss que son más comunes en la infancia, las distrofias musculares son degeneraciones de los músculos ocasionadas por genes anormales. De los síntomas es que empiezan con algún grado de debilidad muscular y empieza con dificultad para elevar los brazos, para levantar objetos peinarse, levantarse de un sillón o subir escaleras, como también se manifiesta con algunos músculos pueden debilidad como también hipertrofia; el desequilibrio muscular a las distrofias, entre las distrofias:

## Distrofia muscular de tipo Duchenne.

Es de tipo más común, aunque las niñas pueden ser portadoras y estar levemente afectada y menos los niños y sus signos y síntomas pueden ser: caídas frecuentes, dificultad para levantarse, problemas para correr y saltar, es muy común la marcha de pato, caminar de puntitas con los pies, pantorrillas con músculos grandes, dolor y rigidez muscular, problemas de aprendizaje y retraso del crecimiento

## Distrofia de músculo Becker:

Esta distrofia es similar a la Duchenne, pero tienden a ser más leves y a avanzar más

lentamente, en la adolescencia, pero es posible que se manifiesta hasta los 20 años.

### Distrofia Miotica.

Se caracteriza por la incapacidad de relajar los músculos de las contracciones. Los músculos faciales y del cuello generalmente son los primeros en verse afectados, las personas con este tipo de defecion suelen tener rostros alargados y largo, párpados caídos, cuello de cisne.

### Distrofia congénita:

Esta distrofia afecta a varones y a niñas y es evidente en el nacimiento o antes de los 2 años, algunas formas avanzan lentamente y causan solamente una discapacidad leve.

### Causas:

Se concideran que participan defectos genéticos que ocasionan que algunas proteína del músculo este afectada o no se conduzca en la cantidad necesaria. Esto ocasiona que el tejido muscular degenera y sea sustituido por tejidos fibrosos incapaces de realizar la función normal del músculo. Los defectos genéticos están identificados y se conoce el patrón de herencia. Apesar de las enfermedades genéticas, en un grupo amplio de ellos no se identificar parientes afectados, pues se producen por mutaciones espontáneas, no presentes en ellos.

Existen factores de riesgo.

La distrofia muscular afecta a ambos sexos y a todas las edades y razas. Sin embargo, la variedad más frecuente es la distrofia Duchenne, que afectará por lo general a niños jóvenes. o bien las personas con antecedentes familiares de distrofia muscular tienen un riesgo más alto de padecer la enfermedad o de transmitírsela a sus hijos.

De las complicaciones existen: problemas para caminar, problemas para usar los brazos, acortamiento de los músculos o los tendones en torno a las articulaciones, problemas respiratorios, curvatura de la columna vertebral, problemas cardíacos, problemas de deglución.

Diagnóstico:

**Pruebas de enzimas:** Los músculos dañados liberan enzimas, como la creatina quinasa (CK), en la sangre. En una persona que no ha sufrido una lesión traumática, los altos niveles de creatina quinasa en la sangre.

**Pruebas genéticas:** Las muestras de sangre puede examinarse para detectar mutaciones en algunos de los genes que causan algún tipo de distrofia muscular.

**Biopsia de tejido muscular:** Se puede extraer una pequeña parte del músculo a través de una incisión o con una aguja hueca, el análisis de la muestra de tejido puede distinguir las distrofias musculares de enfermedades musculares.

**Pruebas de control del corazón (electrocardiograma y ecocardiograma).** Estas pruebas se utilizan para verificar la función del corazón, especialmente en

personas diagnosticadas con distrofias musculares miotónica.

Pruebas de control de los pulmones: Estas pruebas se utilizan para controlar la función pulmonar.

Electromiografías: consiste en la introducción de un electrodo de aguja en el músculo que se va a evaluar. La actividad eléctrica se mide a medida que relajas y contras suavemente el músculo. Los cambios en el patrón de la actividad eléctrica pueden confirmar una enfermedad muscular.

Tratamiento.

No existe cura para ningún tipo de distrofia muscular, el tratamiento de algunas formas de las enfermedades puede mantenerse móvil y ayuda con la fuerza muscular del corazón y los pulmones. se están llevando a cabo pruebas de nuevas terapias, su equipo de atención médica debe incluir un neurologo con experiencia en enfermedades neuromusculares, un especialista en medicina física y rehabilitación, y terapeutas físicos y ocupacionales.

Las opciones de tratamiento incluye medicamentos, terapia física y ocupacional y procedimientos quirúrgicos y de otro tipo, las evaluaciones continuas de la marcha, la deglución, la respiración y la defunción de la mano permiten al equipo de tratamiento ajustar los tratamientos a medida que la enfermedad progresa.

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