



Mi Universidad

Maricruz Elizama Méndez Pérez

Historia natural de la enfermedad

Medicina física y de rehabilitación

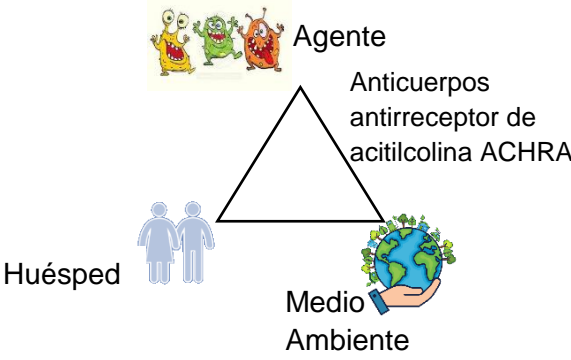
Dr. Sergio Jiménez Ruiz

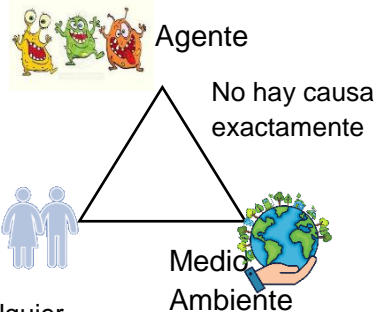
Medicina Humana

Semestre: 5

Periodo Prepatogénico		Periodo patogénico			
<p>Cromosoma X, debilidad muscular</p> <p>Agente</p> <p>Huésped</p> <p>Paciente de 2 a 4 años, más comunes en hombres</p> <p>Medio Ambiente</p> <p>Niños</p>		<p>Muerte: antes de los 30 años</p> <p>Distrofia de Duchenne</p> <p>Complicaciones: Se trata de una patología genética y crónica, que va evolucionando con el tiempo, hasta provocar dificultad para el movimiento de los músculos</p> <p>Inflamación, capacidad de regeneración muscular, estabilización de la membrana muscular, expresión de proteínas compensatorias como la utrofina, aumento del flujo sanguíneo, antioxidantes</p>			
		<p>Signos y síntomas: debilidad muscular, tales como: rabdomiolisis, intolerancia al ejercicio, cardiomiopatía sin debilidad, retardo cognitivo</p>			
Prevención Primaria		Prevención Secundaria	Prevención Tercera		
<p>se presentan generalmente en la infancia y existen diferentes tipos, entre las más comunes:</p> <p>De Duchene (la más frecuente).</p> <p>De Becker (más leve que la Duchene).</p>		<p>Afectación motora, afectación cardíaca, afectación respiratoria, afectación osteoarticular, afectación cognitiva,</p>	<p>Diagnostico precoz: Usualmente no hay manifestaciones clínicas de debilidad, pero suele haber retraso de lenguaje, dificultades de relación, comunicación, retraso motriz global, salto del exón es unir un exón previo y uno posterior a la delección del gen y por consecuencia continuar con el marco de lectura y por tanto con la expresión de distrofina</p> <p>Tratamiento inoportuno: el tratamiento integral es sintomático y sobre todo orientado a la prevención de complicaciones tempranas de la enfermedad (escoliosis, retracciones asimétricas, insuficiencia cardíaca y respiratoria, etc.). El uso de corticoides en DMD ha demostrado que previenen la escoliosis y hay una prolongación de la marcha con el uso estos (en promedio, pacientes sin tratamiento con corticoides pierden la marcha a los 12 años y con tratamiento a los 14-16 años). Actualmente se recomienda el uso de deflazacort a 0.9 mg/k/día y se recomienda su inicio entre los cuatro y cinco años de edad</p>	<p>Limitación de daños: Ambulante inicial (2-3 años): se producen caídas frecuentes, dificultad para subir escalera sin apoyo, y generalmente, ya se puede apreciar la pseudohipertrofia de gemelos. Ambulante tardío (5-12 años): en este período se manifiestan lo signos clásicos de la DMD: signo de Gowers positivo, pseudohipertrofia muscular, debilidad de cintura pélvica. No ambulante inicial (12-16 años): hay progresión de la debilidad a extremidad superior, inicio de escoliosis, pérdida de la marcha (esta última dependerá de múltiples factores: tipo de mutación, rehabilitación, el uso de corticoides u otras terapias que modifican el tiempo de aparición de pérdida de la marcha, etc.). No ambulante tardío (20 años): fase de silla de ruedas, ventilación pulmonar no invasiva, insuficiencia cardíaca progresiva.</p>	<p>Rehabilitación</p> <p>Se han desarrollado recientemente nuevas terapias que apuntan fundamentalmente a la corrección del defecto molecular en el gen DMD induciendo la expresión de una proteína funcional o semifuncional</p>

Periodo Prepatogénico		Periodo patogénico			
<p>Cromosoma X, debilidad muscular</p> <p>Agente</p> <p>Huésped</p> <p>Paciente de 5 a 8 años, más comunes en hombres</p> <p>Medio Ambiente</p> <p>Niños</p>		<p>Muerte: antes de los 20 a 30 años</p> <p>Distrofia de Becker</p> <p>Complicaciones: Se trata de una patología genética y crónica, que va evolucionando con el tiempo, hasta provocar dificultad para el movimiento de los músculos</p> <p>Inflamación, capacidad de regeneración muscular, estabilización de la membrana muscular, expresión de proteínas compensatorias como la utrofina, aumento del flujo sanguíneo, antioxidantes</p>			
		<p>Signos y síntomas: debilidad muscular, tales como: rabdomiolisis, intolerancia al ejercicio, cardiomiopatía sin debilidad, retardo cognitivo</p>			
Prevención Primaria		Prevención Secundaria	Prevención Tercera		
<p>se presentan generalmente en la infancia y existen diferentes tipos, entre las más comunes:</p> <p>De Duchene (la más frecuente).</p> <p>De Becker (más leve que la Duchene).</p>		<p>Afectación motora, afectación cardíaca, afectación respiratoria, afectación osteoarticular, afectación cognitiva,</p>	<p>Diagnostico precoz: Usualmente no hay manifestaciones clínicas de debilidad, pero suele haber retraso de lenguaje, dificultades de relación, comunicación, retraso motriz global, salto del exón es unir un exón previo y uno posterior a la delección del gen y por consecuencia continuar con el marco de lectura y por tanto con la expresión de distrofina</p> <p>Tratamiento inoportuno: el tratamiento integral es sintomático y sobre todo orientado a la prevención de complicaciones tempranas de la enfermedad (escoliosis, retracciones asimétricas, insuficiencia cardíaca y respiratoria, etc.). El uso de corticoides en DMD ha demostrado que previenen la escoliosis y hay una prolongación de la marcha con el uso estos (en promedio, pacientes sin tratamiento con corticoides pierden la marcha a los 12 años y con tratamiento a los 14-16 años). Actualmente se recomienda el uso de deflazacort a 0.9 mg/k/día y se recomienda su inicio entre los cuatro y cinco años de edad</p>	<p>Limitación de daños: Ambulante inicial (2-3 años): se producen caídas frecuentes, dificultad para subir escalera sin apoyo, y generalmente, ya se puede apreciar la pseudohipertrofia de gemelos. Ambulante tardío (5-12 años): en este período se manifiestan lo signos clásicos de la DMD: signo de Gowers positivo, pseudohipertrofia muscular, debilidad de cintura pélvica. No ambulante inicial (12-16 años): hay progresión de la debilidad a extremidad superior, inicio de escoliosis, pérdida de la marcha (esta última dependerá de múltiples factores: tipo de mutación, rehabilitación, el uso de corticoides u otras terapias que modifican el tiempo de aparición de pérdida de la marcha, etc.). No ambulante tardío (20 años): fase de silla de ruedas, ventilación pulmonar no invasiva, insuficiencia cardíaca progresiva.</p>	<p>Rehabilitación</p> <p>Se han desarrollado recientemente nuevas terapias que apuntan fundamentalmente a la corrección del defecto molecular en el gen DMD induciendo la expresión de una proteína funcional o semifuncional</p>

Periodo Prepatogénico		Periodo patogenico	
		<p>Muerte:</p> <p>Miastenia gravis</p> <p>Complicaciones: Oculares, bulbares, cuello, tronco, extremidades y respiratorios</p> <p>Inflamación, capacidad de regeneración muscular, estabilización de la membrana muscular, expresión de proteínas compensatorias como la atrofina, aumento del flujo sanguíneo, antioxidantes</p>	<p>Signos y síntomas: Visión doble, borrosa, caída de parpado, dificultad para masticar, tragar, inexpresividad, dificultad para levantar los brazos, subir escalera, levantarse de la silla, dificultad para respirar, toser, expulsar secreciones</p>
Prevencción Primaria		Prevencción Secundaria	Prevencción Tercería
<p>Promoción: mantenimiento del musculo, evitar perdida o ganancia de peso no justificada</p>	<p>Consumo diario de fruta y verduras, proteína de calidad y grasa buenas, exposición solar</p>	<p>Diagnostico precoz: Exploración física, Test del hielo/ test de edrofonio, Anticuerpo de sangre, electromiografía, espirometria</p> <p>Tratamiento inoportuno: Sintomático, inmunosupresores, inmunomoduladores, quirúrgicos</p>	<p>Limitación de daños</p> <p>Rehabilitación</p>

Periodo Prepatogénico		Periodo patogenico	
 <p>Agente</p> <p>No hay causa exactamente</p> <p>Huésped</p> <p>Medio Ambiente</p> <p>Pacientes de cualquier edad pero generalmente de 20 a 40 años</p> <p>Consumo de tabaco, climas templados</p>		<p>Muerte:</p> <p>Esclerosis Múltiple</p> <p>Complicaciones: Oculares, bulbares, cuello, tronco, extremidades y respiratorios</p> <p>Inflamación, capacidad de regeneración muscular, estabilización de la membrana muscular, expresión de proteínas compensatorias como la atrofina, aumento del flujo sanguíneo, antioxidantes</p>	
		<p>Signos y síntomas: Perdida sensitiva, neuritis óptica, debilidad, parestesia, diplopía, vértigo, ataxia</p>	
Prevencción Primaria		Prevencción Secundaria	
<p>Promoción: evitar consumo tabaco y alcohol, una buena alimentación sana y actividad física</p>	<p>Visitas al nutriólogo,</p>	<p>Diagnostico precoz: Exploración física, Análisis de sangre, resonancia magnética</p> <p>Tratamiento inoportuno: Sintomático, inmunosupresores, inmunomoduladores, quirúrgicos</p>	<p>Limitación de daños</p> <p>Perdida de movimientos</p>
		<p>Prevencción Tercería</p> <p>Rehabilitación</p> <p>Actividad física, tratamientos con farmacos</p>	

Referencia

Betriz Torres blanco, 22 de mayo del 2022, sociedad de medicos generales y de familia, miatenia gravis

Mariana Guerra-Torresa Fernando Suárez-Obandoa,b Reggie García-Roblesa,c Paola AyalaRamírez, 4 de octubre de 2018, Distrofia Muscular de Duchenne/Becker

Michael Rubin , MDCM, New York Presbyterian Hospital-Cornell Medical Center, ene 2022, Duchenne y distrofia muscular de Becker

Pericot, X. Montalban, Medicina integral, Esclerosis múltiple
