



PASIÓN POR EDUCAR

Juan Carlos López Gómez

Dr. Sergio Jiménez Ruíz

Historia natural de la enfermedad

Medicina Física y de Rehabilitación

PASIÓN POR EDUCAR

Quinto semestre grupo A

Comitán de Domínguez Chiapas a 14 de septiembre de
2022

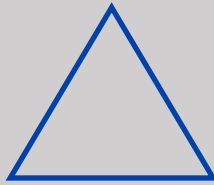
Historia natural de la enfermedad

Síndrome de Duchenne

Período prepatogénico

Agente

Gen DMD, que codifica la proteína muscular distrofina.



Huésped

Afecta 1/300 varones nacidos vivos frecuentes en niños.

Medio ambiente

La herencia de la distrofia muscular de Duchenne es recesiva ligada al cromosoma X

Período patogénico

Muerte

Invalidez

Discapacidad que empeora de manera progresiva.

Cronicidad

La debilidad progresiva de los músculos respiratorios también los hace especialmente vulnerables ante la neumonía y otras enfermedades.

Lesión

La debilidad progresiva de los músculos respiratorios también los hace especialmente vulnerables ante la neumonía y otras enfermedades y la mayoría de ellos mueren hacia los 20 años de edad.

Síntomas y signos

-Debilidad muscular y pérdida de la masa muscular (atrofia) en los músculos

más cercanos del tronco y de la pelvis (proximales).

-Escoliosis

- Problemas de sensibilidad y alteraciones cognitivas

Horizonte clínico

Cambios Tisulares

Comienzan en niños de 1 a 6 años. Hay una disminución constante y progresiva de la fuerza muscular entre las edades de 6 y 11 años. A la edad de 10 años, pueden ser necesarios aparatos ortopédicos para caminar y, a la edad de 12 o 13 años, la mayoría de los niños necesitan una silla de ruedas para andar.

Prevención primaria

Fomento de la salud

Las infecciones respiratorias pueden convertirse en un problema en la distrofia muscular. Así que es importante vacunarse contra la neumonía y mantenerse al día con las vacunas contra la influenza.

Protección específica

Recurrir al consejo genético, todas aquellas familias que presenten antecedentes de la distrofia muscular de Duchenne deben consultar a un genetista para evaluar las posibilidades de transmitir este grave tipo de distrofia muscular a sus descendientes.

Prevención secundaria

Diagnóstico precoz y tratamiento inmediato

Pruebas de enzimas.
Pruebas genéticas.
Biopsia de tejido muscular.
Electromiografía.

Corticosteroides, como la prednisona y el deflazacort

Limitación del daño

Medicamentos como Corticosteroides, como la prednisona y el deflazacort, terapia física y ocupacional.

Prevención terciaria

Rehabilitación

-Actividad física regular
La terapia física puede ser útil para mantener la fuerza muscular y la función. Los aparatos ortopédicos (tales como bastones y sillas de ruedas) pueden mejorar la capacidad de moverse y cuidarse a sí mismos.

- Asistencia respiratoria.

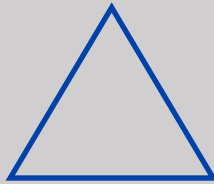
Historia natural de la enfermedad

Síndrome de Becker

Período prepatogénico

Agente

Mutación genética que conduce a la falta de distrofina.



Huésped

Niños y adolescentes 5 y 15 años de edad.

Medio ambiente

La herencia de la distrofia muscular de Becker es recesiva ligada al cromosoma X

Período patogénico

Muerte

Invalidez

Discapacidad que empeora de manera progresiva.

Cronicidad

Problemas relacionados con el corazón, como miocardiopatía. Insuficiencia pulmonar. Neumonía u otras infecciones respiratorias.

Lesión

Debilidad muscular de las piernas y de la pelvis que empeora lentamente.

Síntomas y signos

- Debilidad muscular
- Caídas frecuentes.

Dificultad para levantarse luego de estar acostado o sentado.

Problemas para correr y saltar.

Marcha de pato.

Caminar en puntas de pie.

Pantorrillas con músculos grandes.

Dolor y rigidez muscular.

Horizonte clínico

Cambios Tisulares

Pérdida de fuerza muscular que afecta inicialmente los músculos de la cintura pélvica y miembros inferiores, progresando a los músculos del tronco, lo que genera una alteración en el balance postural.

Prevención primaria

Fomento de la salud

Las infecciones respiratorias pueden convertirse en un problema en la distrofia muscular. Así que es importante vacunarse contra la neumonía y mantenerse al día con las vacunas contra la influenza.

Protección específica

Actualmente no se conoce ninguna medida que pueda prevenir.

Prevención secundaria

Diagnóstico precoz y tratamiento inmediato

CPK
Electromiografía(EMG)
Biopsia muscular
Prueba genética.

Corticosteroides como prednisona.

Limitación del daño

Medicamentos como Corticosteroides, como la prednisona, terapia física y ocupacional.

Prevención terciaria

Rehabilitación

La terapia física y el uso de dispositivos de ayuda puede ayudar a estirar los músculos tensos; la terapia ocupacional puede ayudar a mejorar las habilidades de la vida diaria; la terapia del habla puede ayudar a las personas con disfagia

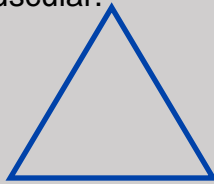
Historia natural de la enfermedad

Miastenia gravis

Período prepatogénico

Agente

Anticuerpos contra el receptor de acetilcolina en el sitio postsináptico de la unión neuromuscular.



Huésped

Afecta 200/ 100,000 personas.
Mujeres 20 y 35 años
Hombres de 50 y 59

Medio ambiente

Exposición a ciertos fármacos, contaminación y patógenos podría incrementar el riesgo de enfermedades autoinmunes

antígenos leucocitarios en los subgrupos de MG; en aquellos de inicio temprano se ha identificado los HLA-DR3 v HLA-B8

Período patogénico

Muerte

Invalidez

Discapacidad que empeora de manera progresiva.

Cronicidad

Debilidad y fatiga de los músculos respiratorios producen una alteración ventilatoria, inicialmente de tipo "restrictivo", con caída en insuficiencia respiratoria por hipoventilación y con modificaciones claras en el patrón ventilatorio de estos pacientes.

Lesión

Autoinmune y caracterizada por debilidad muscular variable, que aparece tras la realización de actividad física y que se recupera con el reposo.

Síntomas y signos

Caída de los párpados (ptosis palpebral) y la visión doble o diplopía.

Debilidad para masticar deglutir, disartria, reflujo nasal.

85% debilidad generalizada de musculo de las extremidades

Horizonte clínico

Cambios Tisulares

Disminución en el número de los receptores de acetilcolina en las uniones neuromusculares

Prevención primaria

Fomento de la salud

control de su enfermedad o de alguna otra afección que necesite aliviar.

Prevención de enfermedades respiratorias.

Protección específica

Actualmente no se conoce ninguna medida que pueda prevenir la miastenia gravis, debido a que se desconocen las causas concretas que generan este tipo de enfermedad autoinmune.

Prevención secundaria

Diagnóstico precoz y tratamiento inmediato

La prueba de edrofonio.
Estudios electrofisiológicos.
Determinación de anticuerpos antirreceptores de acetilcolina.

Tx anticolinesterásico, inmunosupresores, timentomía

Limitación del daño

Inhibidores de la colinesterasa. Medicamentos como la piridostigmina, corticosteroides como la prednisona, inmunosupresores y terapia física y ocupacional.

Prevención terciaria

Rehabilitación

Programas de ejercicio físico y fisioterapia respiratoria para minimizar los efectos en caso de crisis.

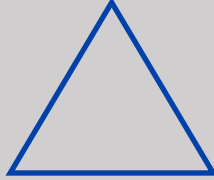
Historia natural de la enfermedad

Esclerosis Múltiple.

Período prepatogénico

Agente

Autoinmunitaria del sistema nervio central, desmielinización y gliosis..



Huésped

Afecta más a las mujeres que a los hombres. El trastorno se diagnostica con mayor frecuencia entre los 20 y 40 años, pero se puede observar a cualquier edad.

Medio ambiente

Tabaquismo, la dieta, el déficit de vitamina D, la exposición a la luz solar X.

Período patogénico

Muerte

Invalidez

Discapacidad que empeora de manera progresiva.

Cronicidad

Requiere seguimiento y tratamiento de forma continuada. Esto implica que la relación médico-paciente va a ser un pilar fundamental en el manejo de la enfermedad.

Lesión

Pérdida de la vaina de mielina que rodea a los axones neuronales en la sustancia blanca del cerebro y la médula espinal. La pérdida de mielina da lugar a una pérdida o enlentecimiento de la transmisión de los impulsos, a una disfunción del sistema nervioso e incapacidad sensorial, motora y

Síntomas y signos

Inicio repentino o insidioso

Perdida sensitiva

Neuritis óptica, debilidad.

Parestesias, diplopía, ataxia, vértigo ataques paroxísticos.

Signo de Lhermitte.

Horizonte clínico

Cambios Tisulares

Focos diseminados de desmielinización en el encéfalo y en la médula espinal. Sus síntomas más frecuentes incluyen alteraciones oculomotoras, parestesias, debilidad, espasticidad, disfunción urinaria y síntomas cognitivos leves.

Prevención primaria

Fomento de la salud

Las infecciones respiratorias pueden convertirse en un problema en la distrofia muscular. Así que es importante vacunarse contra la neumonía y mantenerse al día con las vacunas contra la influenza.

Protección específica

Desaconsejable el tabaco (aumenta el temblor y puede producir trastornos en la visión). Fenómeno de fatiga: Es recomendable intercalar periodos de reposo durante la actividad física.

Prevención secundaria

Diagnóstico precoz y tratamiento inmediato

Análisis de sangre, Punción lumbar, resonancia magnética, pruebas de potenciales provocados.
uso de corticosteroides durante los brotes

Limitación del daño

Terapia física y uso de corticosteroides

Prevención terciaria

Rehabilitación

Neurorrehabilitación, terapia física busca la mejora de la capacidad del cuerpo para moverse y funcionar, con especial énfasis en el caminar y la movilidad general, la fuerza, el equilibrio, la postura, la fatiga y el dolor.

Bibliografía

Castro-Suárez, Sheila, Caparó-Zamalloa, César, & Meza-Vega, María. (2017). Actualización en Miastenia gravis: Revista de Neuro-Psiquiatría , 80 (4), 247-260. Recuperado el 10 de octubre de 2022 de <https://dx.doi.org/https://doi.org/10.20453/rnp.v80i4.3239>

Carretero Ares, J. L., Bowakim Dib, W., & Acebes Rey, J. M.. (2018). Actualización: esclerosis múltiple. Medifam, 11(9), 30-43. Recuperado en 14 de octubre de 2022, de http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1131-57682001000900002&lng=es&tlng=es.

CHAUSTRE R., DIEGO M. Y CHONA S., WILLINGTON. (2011). DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE: PERSPECTIVAS DESDE LA REHABILITACIÓN. Revista Med , 19 (1), 37-44. Recuperado el 14 de octubre de 2022, de http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0121-52562011000100005&lng=en&tlng=es.

Silva, Claudia T, Fonseca, Dora Janeth, Mateus, Heidi, Contreras, Nora & Restrepo, Carlos M. (2005). Distrofia muscular de Duchenne y Becker: Una visión molecular. Acta Médica Colombiana , 30 (3), 112-116. Recuperado el 14 de octubre de 2022, de http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-24482005000300005&lng=en&tlng=es

