



Universidad del Sureste

Campus Comitán

Licenciatura en medicina humana

Nombre del alumno: Johana Nazareth Vázquez Flores

Nombre del catedrático: Dr. Sergio Jiménez Ruiz

Materia: Medicina física y de rehabilitación

Grado y grupo: 5to A

Comitán de Domínguez Chiapas a 13 de Octubre

2022

M I A S T E N I Jona A R A G A

Es una enfermedad autoinmune; es decir se desencadena por una resp. inmune anómala contra un antígeno exógeno al hosped, generando anticuerpos que agreden un antígeno endógeno que se expresa en diferentes órganos; en el caso particular el receptor de acetilcolina que se localiza en la región post sináptica de las fibras musculares esqueléticas. En la miastenia aún se desconoce cuál es el estímulo antig. pero se debe según los modelos experimentales que tomando el caso de pacientes con la enfermedad e inoculándolo en animales de lab. Hay tres mecanismos mediante los cuales ocurre la entidad: (1) Por una degradación acelerada de los receptores de acetilcolina (2) por un bloqueo de los receptores mediado por anticuerpos (3) por un daño secundario de la unión neuromuscular. El receptor de acetilcolina consta de cinco subunidades; entre ellas dos subunidades α a las cuales se une a la acetilcolina, abriendo el canal, que es voltaje dependiente & per. el paso de cationes como el Na^+ & el K^+ despolarizando la membrana post sináptica & generando potenciales de acción en miniatura que al ser tomados generan un potencial de acción capaz de ser difundido hacia otras fibras musculares & mediante segundos mensajeros permitir la entrada de calcio a la célula, generando la contracción de miofibrillas, que a su vez se traduce a la contracción muscular. Como es bien sabido al ser dañada por anticuerpos la unión neuromuscular disminuye el número de receptores de acetilcolina & hay una disminución en el número de folios post sinápticos, lo que altera de alguna forma la contracción muscular produciendo debilidad & fatigabilidad en los pacientes. Para efecto de manejo & estandarización en grado de funcionalidad, se ha establecido una clasificación para la miastenia grave así: Grado I la miastenia ocular, grado II la miastenia generalizada forma leve, grado III la miastenia generalizada forma moderada, miastenia IV generalizada forma severa & grado V crísis miasténica. Los pacientes inicialmente pueden tener diplopia & ptosis palpebral en el caso de la miastenia ocular.

esclerosis múlt.

La esclerosis múltiple (EM) es una enfermedad autoinmune que se origina en el sistema nervioso central (SNC) (cerebro y médula espinal). Se manifiesta con inflamación en las fibras nerviosas lo que conduce a la pérdida gradual de las funciones del cuerpo, lo que es una neurodegeneración. Constituye la principal causa de discapacidad neurológica no traumática entre los adultos jóvenes. La EM se clasifica en varios subtipos basándose en el curso clínico. (1) Remitente recurrente, cerca del 85% de los pacientes debutan con esta forma, se caracteriza por cuadros agudos de síntomas neurológicos con recuperación. (2) Secundariamente progresiva, aparece de 10-20 años después de la instauración de la forma recurrente, las remisiones se vuelven infrecuentes y por lo general se reemplazan por empeoramiento gradual de los síntomas neurológicos a lo largo de meses a años, suelen quedar secuelas neurológicas y se considera la progresión de las lesiones tempranas. (3) Primariamente progresiva, solo 15% de los pacientes con EM se presentan con síntomas neurológicos progresivos y gradual sin remisiones desde el inicio. Generalmente los síntomas son mielopáticos. (4) Progresiva recurrente, es un subtipo de la forma primaria progresiva que puede tener recaídas raras sobreimpuestas a una progresión lenta.

¿Cómo se desarrolla la EM? Comúnmente los ptes presentan brotes o recaídas de episodios de agravamiento que evolucionan en días o horas. Dentro de los factores de riesgo que se han identificado para el desarrollo de EM, están las infecciones virales, especialmente el virus de Epstein-Barr, sexo femenino, poca exposición a la luz solar (deficiencia de vitamina D), tabaquismo, historia familiar genética, vivir en latitudes altas. En la clínica, la EM, presenta una enorme variabilidad en función de la localización de las lesiones de miel. que pueden ocurrir a todo lo largo del neuraxo. Los síntomas de la EM tenemos que se presentan, neuritis óptica, visión doble, alteración de la sensibilidad de las extremidades (entumecimiento y ardor), problemas para caminar, debilidad, problemas para caminar, convulsión,

D S R F A
I T O I

BECKER

La distrofia muscular de Becker es una enfermedad de los músculos descrita por el profesor Becker en 1955. Desde entonces es la diferencia de otra enfermedad muscular bastante más grave, la distrofia muscular de Duchenne. La distrofia muscular de Becker (BMD), es una enfermedad genética causada por la anomalía de un gen localizado en el cromosoma X. Su transmisión es de tipo recesivo ligado a cromosoma X, las mujeres nunca desarrollan la enfermedad aunque pueden transmitirla a los hijos varones (niego 50%). Afecta a uno de cada 35.000 varones. La distrofia muscular de Becker se manifiesta por una pérdida progresiva de la fuerza de los músculos de los miembros & del tronco, al principio solo afecta a los músculos de las piernas; andar miopático o dandinante, sobre las puntas de los pies, mientras que las pantorrillas adquieren una apariencia muy muscular, son frecuentes los calambres, habitualmente durante la realización de una actividad física. La evolución de la distrofia muscular de Becker es muy variable, los músculos se vuelven más débiles, pierden volumen & flexibilidad, pueden incluso acortarse (retracción). La afectación de las piernas, poco a poco & de forma progresiva, hace difícil subir escaleras & por último andar. En más de la mitad de los casos se mantiene la capacidad de la marcha hasta edades por encima de los 40 años, de forma más tardía también se ve afectado los músculos de los brazos, lo que hace que pueda resultar difícil doblarlos o moverlos, la afectación cardíaca está presente, con frecuencia desde el principio. Se trata de una afectación potencialmente grave, pero que puede mejorarse con tratamiento farmacológico. El examen clínico permite anticipar el diagnóstico, que debe ser confirmado mediante exámenes complementarios. El análisis de sangre permite

Distrofia muscular de Duchenne

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz
Joha

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad muscular grave ligada al cromosoma X. Su nombre se debe a Duchenne de Boulogne, quien no hizo la descripción original, pero contribuyó a la descripción original, pero contribuyó a definir sus características en 1868. Es la distrofia muscular más frecuente en la infancia & afecta a 1:3500 recién nacidos varones. Se debe a la ausencia de la distrofina, proteína fundamental para el mantenimiento de la fibra muscular, es por lo tanto una distrofinaopatía. Se caracteriza por debilidad muscular de inicio en la infancia, que sigue un curso progresivo & irreversible. Sin ninguna intervención, los pacientes pierden la marcha antes de la adolescencia & el fallecimiento ocurre en la segunda década de la vida por complicaciones respiratorias o en menor medida, por problemas cardíacos. En la actualidad no existe tratamiento curativo, pero la terapia con corticoides & el manejo multidisciplinario cardiopulmonar & ortopédico han modificado la historia natural de la DMD.

- Genética & fisiopatología: Las bases moleculares de la enfermedad se descubrieron en el año ochenta, a partir del análisis de un paciente que presentaba una deleción en el cromosoma X que le originaba DMD, enfermedad granulomatosa crónica, renal pigmentaria & fenotipo MCLeod en la serie roja. Esto permitió la identificación del gen de la distrofina, DMD en el locus Xp21.2, es un gen grande con 79 exones & 3Mb & su procesamiento para producir la proteína es complejo.

- Manifestaciones clínicas: La expresión clínica de la DMD sigue un curso irreversible & predecible en la mayoría de los casos. La falta de distrofina en el músculo esquelético, en el músculo cardíaco & en el cerebro origina las principales manifestaciones de la enfermedad.

1) **Afectación motora:** Es la descripción clínica los primeros signos motores se suelen observar en los 3 primeros años de vida, el niño presenta un retraso en la marcha, camina pero tiene caídas frecuentes o

Referencias bibliográficas

F. Camaratta, J. Alvarado (2008). Distrofia de Duchenne. Fecha de consulta 27 de Septiembre 2022. Recuperado de

<https://www.google.com/url?sa=t&source=web&rct=j&url=https://scielo.conicyt.cl/pdf/rcp/v79n5/art07.pdf&ved=2ahUKEwjI-aS6p-D6AhW-IUQIHUB6CvAQFnoECCcQAQ&usg=AOvVaw2tynjZ5DyLsCTfjBSKNNMP>

M. Gamboa Alvarado (2013). Miastenia gravis. Fecha de consulta 02 de Octubre 2022

A. Gómez, J. Rodríguez (s/f). Miastenia gravis. Fecha de consulta 02 de Octubre 2022

I. Triveño Frenk (s/f). Esclerosis múltiple. Fecha de consulta 10 de Octubre 2022

R. Domínguez Moreno, M. Morales Esponda. (2012). Esclerosis múltiple. Fecha de consulta 10 de Octubre 2022