



**Nancy Paulina Arguello Espinosa**

**Dr. Sergio Jiménez Ruíz**

**Historia Natural de la Enfermedad  
(DMD, DMB, MG y EM)**

PASIÓN POR EDUCAR

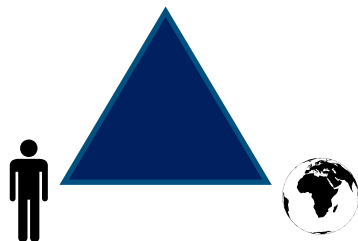
**Medicina física y rehabilitación**

**5to Sem, Grupo "A" Medicina  
Humana**

## Período prepatogénico

### Agente

Gen mutado de la distrofina en cromosoma X en la región p21.2



### Huésped

- Niños jóvenes
- Antecedentes familiares de DMD
- Edad y raza indistinta

### Medio ambiente

- Se llega a presentar en cualquier tipo de persona (Niño joven), no distingue edad, raza, estado económico, cultural o religión, la base de la DMD es la predisposición genética.

**Estímulos:** Al comportarse como una enfermedad ligada al cromosoma X de carácter recesivo, las alteraciones o mutaciones en el gen que codifica la proteína distrofina, quien se expresa en la cara citoplasmática del sarcolema, la cual es vital para el buen funcionamiento de la fibra muscular

## Período patogénico

### Período de resolución

Muerte: 30 años en pronóstico de vida

### Período clínico

- Síntomas y signos*
- Síndrome de Gowers
  - Compromiso cardiológico
  - Uso de silla de ruedas
  - Alteración del are cognitiva

### Período prodrómico

*Síntomas y signos*

- Caídas frecuentes
- Problemas para correr o saltar
- Hipertrofia muscular en pantorrillas
- Marcha miopática "Pato"

### Período prodrómico

*Síntomas y signos*

- Mialgias
- Calambres
- Incapacidad de relajar los músculos

Horizonte clínico

## Período de incubación

Variable: 5 a 15 años, inicio característico en la infancia

Comienzo del deterioro del sistema muscular

## Prevención primaria

### Fomento de la salud

- No existe manera de prevenir la enfermedad ya que se presenta de manera aleatoria. Sin embargo, se pueden hacer pruebas genéticas para saber si como madre es portadora de la enfermedad y si existe la posibilidad de heredarla a sus hijos.

### Protección específica

- Pruebas genéticas
- Asesoría genética
- Estudios prenupciales

## Prevención secundaria

### Diagnóstico precoz

- Anamnesis minuciosa
- Exploración física
- Laboratorios:
  - Creatina cinasa sérica
- Electromiografía
- Pruebas endocrinas:
  - Perfil tiroideo, H. Paratiroidea y vitamina D
- Prueba de ejercicio en el antebrazo
- Biopsia muscular
- Pruebas genéticas

### Tratamiento oportuno

- Glucocorticoides
- Oligonucleótidos cortos

### Limitación del daño

- Terapia física y ocupacional
- Vigilancia y tratamiento por cardiólogo
- Fisioterapia
- Cuidados paliativos

## Prevención terciaria

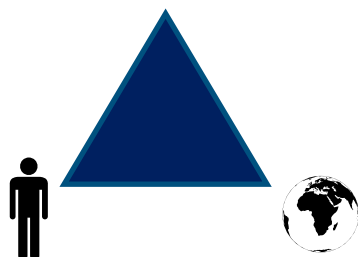
### Rehabilitación

- Las personas que presentan DMD que es generalmente en niños jóvenes, no existe una cura sin embargo se tratan las afecciones para poder prolongar y dar un mejoramiento de la calidad de vida, acompañado con tratamiento farmacológico y terapia física, sin embargo, el pronóstico de estos pacientes no es favorable.

## Período prepatogénico

### Agente

Gen mutado de DMD en cromosoma X, distrofina inadecuada en cantidad y calidad, en el brazo corto en la banda Xp21



### Huésped

- Niños jóvenes
- Antecedentes familiares de DMB
- Edad y raza indistinta

### Medio ambiente

- Se llega a presentar en cualquier tipo de persona (Niño joven), no distingue edad, raza, estado económico, cultural o religión, la base de la DMB es la predisposición genética.

**Estímulos:** Al comportarse como una enfermedad ligada al cromosoma X de carácter recesivo, las alteraciones o mutaciones en el gen que codifica la proteína distrofina, quien se expresa en la cara citoplasmática del sarcolema, la cual es vital para el buen funcionamiento de la fibra muscular

## Período patogénico

### Período de resolución

Muerte: 40 años en pronóstico de vida

### Período clínico

Síntomas y signos

- Síndrome de Gowers
- Compromiso cardiológico (Cardiomiopatía)
- Uso de silla de ruedas
- Alteración del are cognitiva

### Período prodrómico

Síntomas y signos

- Caídas frecuentes
- Pérdida del equilibrio
- Problemas para correr o saltar
- Hipertrofia muscular en pantorrillas
- Marcha miopática "Pato"

### Período prodrómico

Síntomas y signos

- Mialgias
- Calambres
- Pérdida de masa muscular
- Fatiga

Horizonte clínico

## Período de incubación

Variable: 5 a 15 años, inicio característico en la infancia

Comienzo del deterioro del sistema muscular

## Prevención primaria

### Fomento de la salud

- No existe manera de prevenir la enfermedad ya que se presenta de manera aleatoria. Sin embargo, se pueden hacer pruebas genéticas para saber si como madre es portadora de la enfermedad y si existe la posibilidad de heredarla a sus hijos.

### Protección específica

- Pruebas genéticas
- Asesoría genética
- Estudios prenupciales

## Prevención secundaria

### Diagnóstico precoz

- Anamnesis minuciosa
- Exploración física
- Laboratorios:
  - Elevación de la CPK
- Electromiografía
- Pruebas endocrinas:
  - Perfil tiroideo, H. Paratiroidea y vitamina D
- Prueba de ejercicio en el antebrazo
- Biopsia muscular
- Pruebas genéticas

### Tratamiento oportuno

- Glucocorticoides
- Oligonucleótidos cortos

### Limitación del daño

- Terapia física y ocupacional
- Vigilancia y tratamiento por cardiólogo
- Fisioterapia
- Cuidados paliativos

## Prevención terciaria

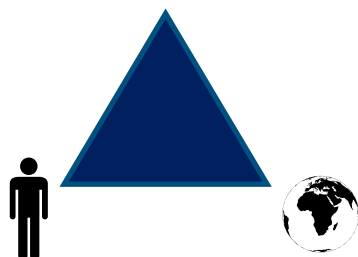
### Rehabilitación

- Las personas que presentan DMB que es generalmente en niños jóvenes, no existe una cura sin embargo se tratan las afecciones para poder prolongar y dar un mejoramiento de la calidad de vida, acompañado con tratamiento farmacológico y terapia física, sin embargo, el pronóstico de estos pacientes no es favorable.

### Período prepatogénico

#### Agente

- Receptores de acetilcolina ocupados por anticuerpos
- Hiperplasia del timo



#### Huésped

- Mujer: 20 a 39 años
- Hombre: 50 a 60 años
- 3:2
- Antecedentes familiares de MG
- Edad y raza indistinta

#### Medio ambiente

- Susceptibilidad genética
- Implicación de microARNs
- Influencia de hormonas sexuales
- Endocitosis rápida de receptores
- Daño por el anticuerpo del sarcolema postsináptico
- Bloqueo del sitio de unión del receptor nicotínico muscular

**Estímulos:** Disminución del número de AChR activos en la porción postsináptica del sarcolema, a pesar de la producción normal de AChR, actúa como enfermedad de unión neuromuscular autoinmunitaria

### Prevención primaria

#### Fomento de la salud

- No existe manera de prevenir la enfermedad ya que se presenta de manera aleatoria. Sin embargo, se pueden hacer pruebas inmunológicas para saber si se tiene predisposición a la enfermedad.

#### Protección específica

- Pruebas inmunológicas
- Asesoría inmunológica

### Período patogénico

#### Período de resolución

Expectativa de vida normal si no se presentan complicaciones

#### Período clínico

Síntomas y signos

- Disartria
- Dificultad para deglutir
- Reflujo nasal
- Broncoaspiración de alimentos y líquidos

#### Período prodrómico

Síntomas y signos

- Diplopía
- Ptosis
- Debilidad para masticar
- Timbre nasal al hablar

#### Período prodrómico

Síntomas y signos

- Debilidad muscular:
  - Craneales
  - Párpados
  - Extraoculares

Horizonte clínico

### Período de incubación

Variable: según el sexo afectado

Comienzo del deterioro del sistema muscular

### Prevención secundaria

### Prevención terciaria

#### Diagnóstico precoz

- Prueba de bolsa de hielo
- Ac relacionados a MG
- Estudios electro diagnósticos
- Métodos de anticolinesterásicos AchE (2mg Edrofonio)
- Pruebas de funcionamiento pulmonar

#### Tratamiento oportuno

- Anticolinesterásicos:
  - Piridostigmina 30-60 mg c 3-4/día
- Inmunosupresores:
  - Micofenolato mofetilo
  - Azatioprina
  - Ciclosporina
  - Rituximab
  - Ciclofosfamida
- Corticoterapia

#### Limitación del daño

- Terapia física y ocupacional
- Tinectomia
- Plasmaféresis
- Fisioterapia
- Cuidados paliativos
- Vigilancia y buen manejo de corticoterapia

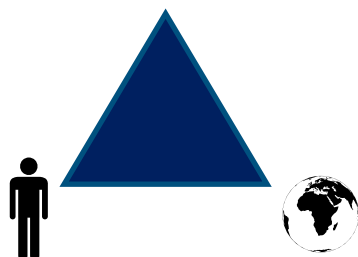
#### Rehabilitación

- Las personas que presentan MG que es generalmente en mujeres, no existe una cura sin embargo se tratan las afecciones para poder prolongar y dar un mejoramiento de la calidad de vida, acompañado con tratamiento farmacológico y terapia física, sin embargo, el pronóstico de estos pacientes no es favorable.

### Período prepatogénico

#### Agente

- Se desconoce, sin embargo, se considera una enfermedad neurológica que afecta el SNC



#### Huésped

- Mujeres y hombres
- 2-3:1
- Antecedentes familiares de EM
- Edad
- Raza: Blanca

#### Medio ambiente

- Cualquier tipo de persona, no distingue edad, raza, estado económico, cultural o religión
- Desajustes inmunológicos

**Estímulos:** Enfermedad autoinmunitaria del SNC caracterizada por la triada de inflamación, desmielinización, gliosis y pérdida neuronal

### Período patogénico

#### Período de resolución

Expectativa de vida de 7 años menor a la de una persona que no presenta EM

#### Período clínico

- Síntomas y signos*
- Alteraciones emocionales
  - Deterioro cognitivo
  - Dolor
  - Caídas

#### Período prodrómico

*Síntomas y signos*

- Nistagmos
- Disartria
- Ataxia
- Alteraciones de la sensibilidad profunda
- Disfunción vesical

#### Período prodrómico

*Síntomas y signos*

- Parestesias
- Debilidad
- Diplopía
- Alteraciones de la visión

Horizonte clínico

### Período de incubación

Variable: 20 a 45 años

Comienzo del deterioro del sistema muscular

### Prevención primaria

### Prevención secundaria

### Prevención terciaria

#### Fomento de la salud

- No existe manera de prevenir la enfermedad ya que se presenta de manera aleatoria. Sin embargo, se pueden hacer pruebas inmunológicas para saber si se tiene predisposición a la enfermedad.

#### Protección específica

- Pruebas inmunológicas
- Asesoría inmunológica
- Asesoría genética

#### Diagnóstico precoz

- Datos clínicos
- Criterios de POSER:
  - LCR Microscópico (Elevación de las inmunoglobulinas)
  - Bandas oligoclonales (BOC)
  - Aumento de las gammaglobulinas
  - Elevación moderada de células y proteínas tubulares

#### Tratamiento oportuno

- Multidisciplinar:
  - Farmacológico con base inmunológica
  - Neurología
  - Oftalmólogo
  - Trabajador social
  - Médico de familia
  - Apoyo psicológico

#### Limitación del daño

- Terapia física y ocupacional
- Fisioterapia
- Cuidados paliativos
- Evitar infecciones

#### Rehabilitación

- Las personas que presentan MG que es generalmente en mujeres, no existe una cura sin embargo se tratan las afecciones para poder prolongar y dar un mejoramiento de la calidad de vida, acompañado con tratamiento farmacológico y terapia física, sin embargo, el pronóstico de estos pacientes no es incierto

## Referencias

- Ana Camacho Salas, Distrofia muscular de Duchenne, Sección de Neurología Infantil. Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España. (s.f.). DOI: 10.1016/S1696-2818(14)70168-4 .
- Castro-Suarez, Sheila, Caparó-Zamalloa, César, & Meza-Vega, María. (2017). Actualización en Miastenia gravis: An Update. *Revista de Neuro-Psiquiatría*, 80(4), 247-260. <https://dx.doi.org/https://doi.org/10.20453/rnp.v80i4.3239>. (s.f.).
- CHAUSTRE R., DIEGO M., & CHONA S., WILLINGTON. (2011). DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE: PERSPECTIVAS DESDE LA REHABILITACIÓN. *Revista Med*, 19(1), 37-44. Retrieved September 28, 2022, from [http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0121-525](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0121-525). (s.f.).
- Distrofia muscular de Becker. (Fecha de revision: 1 Octubre 2022). *Facultad de Medicina Universidad Francisco Marroquín*, Disponible en: <https://medicina.ufm.edu/eponimo/distrofia-muscular-de-becker/>.
- Herrera Lorenzo, Orestes, Infante Ferrer, José, & Casares Albornas, Fermín. (2009). Miastenia Gravis: diagnóstico y tratamiento. *Revista Archivo Médico de Camagüey*, 13(5) Recuperado en 05 de octubre de 2022, de [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_a](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_a). (s.f.).
- Silva, Claudia T, Fonseca, Dora Janeth, Mateus, Heidi, Contreras, Nora, & Restrepo, Carlos M. (2005). Distrofia muscular de Duchenne y Becker: Una visión molecular. *Acta Medica Colombiana*, 30(3), 112-116. Retrieved October 01, 2022, from <http://www.scielo>. (s.f.).