



Jhoana Guadalupe Arreola Mayorga

Sergio Jiménez Ruíz

Controles de lectura

Medicina física y rehabilitación

5to semestre de Medicina Humana

Comitán de Domínguez Chiapas a 14 de octubre del 2022

Distrofia muscular de Duchenne o enfermedad de Duchenne.

Las distrofias musculares son enfermedades primarias del músculo esquelético hereditarias y de curso progresivos. Se ha relacionado al gen de la distrofina con estas patologías, una proteína relacionada con la membrana celular ausente o deficitaria. Aún no se ha establecido un "gen en específico" causante de las distrofias ya que hay fenotipos demasiado idénticos con más de una mutación, aún con ello se ha notado que manifiestan cuadros clínicos muy distintos. El cuadro clínico se desarrolla a raíz de trastornos puramente estructurales que conllevan a la ruptura de las membranas celulares que da como resultado necrosis focal, junto con la alteración consecuente de señales que involucran a los canales de (Ca^{++}) calcio, radicales libres, homeostasis de las mitocondrias y fenómenos de apoptosis, lo que culmina en la pérdida de tejido muscular. La enfermedad de Duchenne es la distrofia muscular más frecuente. Es una enfermedad muscular grave ligada al cromosoma X. Se debe a la presencia de mutaciones en el gen DMD que codifica para la distrofina, una proteína que se encarga de unir el citoesqueleto con la matriz extracelular mediante el distroglicano y el complejo de proteínas asociadas, incluidos los sarcoglicanos. Al estar esta proteína ausente, el sarcolema sufre rupturas, lo que induce necrosis muscular seguida de regeneración que, tras varios ciclos provoca la progresiva sustitución del músculo por fibrosis y grasa. Afecta a 1 de entre aproximadamente 3.600 - 6.000 varones nacidos vivos. Los individuos que se encuentran afectados por la patología en cuestión pueden tener retraso psicomotor, y la mayoría no son capaces de hacer actividad física como lo es correr o saltar correctamente, debido a la creciente debilidad muscular. Alrededor de los años ochenta, a partir del estudio de un paciente con una delección en el cromosoma X que comprometía el gen causante de la distrofia muscular de Duchenne (DMD), en el brazo corto, locus Xp21.2.

Distrofia muscular de Becker

Las distrofias musculares son una clase de miopatías, mayormente de etiología genética cuya característica principal es la debilidad muscular. De las distrofias, las más frecuentes son la enfermedad o distrofia de Duchenne y la distrofia de Becker, estas debido a variaciones o mutaciones genéticas que afectan la codificación de una proteína denominada distrofina. La distrofia muscular de Becker es una distrofia muscular de rara incidencia, caracterizada por atrofia muscular y debilidad progresiva, esta patología no simplemente se presenta en el músculo esquelético, sino también en el liso y el cardíaco, lo que justifica el cuadro clínico que se presenta. Causa problemas menos graves que el tipo más frecuente de distrofia muscular: la distrofia de Duchenne. La DMB afecta principalmente a hombres; en Europa, la prevalencia va aproximadamente entre 1:16.700 - 1:18.500 varones nacidos. Se trata de una distrofia muscular de origen genético, una enfermedad de carácter recesivo ligado a X. Se desarrolla como resultado de una mutación en el gen DMD, localización Xp21.2 lo que da como consecuencia la ausencia total o deficiencia de una proteína ubicada en las membranas de las fibras musculares, y ocasiona una degeneración continua de las fibras musculares. Tiene una prevalencia de 15.9 a 19.5 por 100 000 nacidos vivos a nivel mundial. Suele dar manifestaciones clínicas normalmente después de los 7 años de edad y en raras veces mucho más tarde. La sintomatología suele ser muy variable, van desde leves a casi tan graves como los de la distrofia muscular o enfermedad de Duchenne. Un niño con distrofia muscular de Becker puede empezar a caminar más tarde que la mayoría de los niños. Sin embargo, en esta enfermedad es muy difícil que cause conflictos en la salud sino hasta que el paciente presente debilidad muscular en caderas y pelvis. Lo anterior por lo regular ocurre a la edad entre 10 y 13 años. La dificultad para caminar aparece un poco después que la distrofia muscular de Duchenne. Algunas características de sintomatología incluyen marcha de puntillas

Miastenia gravis

Se trata de una enfermedad autoinmune ocasionada por la presencia de anticuerpos dirigidos al receptor de acetilcolina (AChR) justo en la región postsináptica de la unión neuromuscular. Estamos hablando de un padecimiento poco común, aunque en los últimos años, la prevalencia ha incrementado. Es una enfermedad con dos picos de incidencia, el primero aparece entre la segunda y tercera década de la vida en el cual predominan las mujeres, mientras que el otro pico de esta enfermedad se sitúa entre la sexta y séptima décadas con mayoría en el sexo masculino. Con una incidencia de 50 a 125 casos por millón y una prevalencia de 0.5 a 5 por 100,000 habitantes. Las manifestaciones clínicas, de las cuales la debilidad muscular fluctuante es la más característica, se incrementan con el esfuerzo. El cuadro clínico también involucra la debilidad ocular (síntoma inicial más común), ya sea simplemente en los músculos oculares o debilidad generalizada. También involucra ptosis, diplopía, disfagia, dificultad para respirar. El diagnóstico se realiza de manera inmunológica (por la detección de anticuerpos contra la acetilcolina (ACh) farmacológicamente y electrofisiológicamente. La miastenia gravis es un trastorno neuromuscular caracterizado por debilidad y fatiga muscular que afecta a uno o más grupos esqueléticos. Es una enfermedad autoinmune; esto quiere decir que es desencadenado por una respuesta inmuneológica anormal generando anticuerpos que agreden significativamente a un antígeno endógeno, particularmente en este caso la agresión proveniente del anticuerpo va dirigida hacia los receptores de acetilcolina que se encuentran ubicados en la región postsináptica de las fibras musculares esqueléticas. Sin embargo, se desconoce cuál es el estímulo causante de que los receptores de ACh sean vistos como material externo y por consiguiente nocivo para ser degradados. En casos menos frecuentes va dirigido hacia componentes no acetilcolina de la placa muscular posináptica, como el receptor músculo-específico tirosina-cinasa

Esclerosis múltiple

La esclerosis múltiple (EM) es una enfermedad autoinmune que se origina en el sistema nervioso central (cerebro y médula espinal), más frecuente en individuos de entre 20 a 50 años y es la principal causa de discapacidad en este grupo de personas. Afecta a personas jóvenes predispuestas genéticamente y que en algún momento estuvieron expuestas en la infancia a un agente ambiental que ocasionaría una disfunción del sistema inmunológico, con el desarrollo de una actividad autodestructiva que se dirige contra la sustancia blanca que produciría un defecto en la conducción de los impulsos nerviosos. Se manifiesta con inflamación en las fibras nerviosas lo que conduce a la pérdida gradual de las funciones del cuerpo (neurodegeneración). Se trata de una enfermedad inflamatoria desmielinizante crónica del SNC de carácter autoinmune que tiene mayor incidencia en la población joven en su mayoría del sexo femenino. Su etiología es desconocida pero se han propuesto diversas teorías acerca de ello de predominio multifactorial que involucra la predisposición genética y situaciones ambientales. La esclerosis múltiple se caracteriza por lesiones en la materia blanca y gris del SNC con pérdidas significativas de la mielina, axones y oligodendrocitos. Estas lesiones son consecuencia de la inflamación causada por los linfocitos periféricos activados que atraviesan la barrera hematoencefálica (BHE). La EM remitente-recurrente (EMRR), se presentan con signos y síntomas de carácter neurológico que empeoran durante días o semanas y luego tienden a mejorar repentinamente o a estabilizarse de manera espontánea. La esclerosis múltiple afecta indeterminadamente cualquier parte del SNC (sistema nervioso central). Su cuadro clínico puede confundirse con otras enfermedades. Debe destacarse que la EM es una enfermedad crónica incurable. Frecuentemente

Referencias

1. Jameson J., Kasper D., Longo D., Fauci A., Hauser S., y Loscalzo J. (Harrison. Principios de Medicina Interna. 20ª edición. Mc Graw Hill.
2. The lancet. (2010) The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy. Asociacion Duchenne Parent Proyect.
3. García Zenón T., Rodriguez Hljinosa H., y Vollalobos Silva J. A. (2011) Miastenia Gravis: caso clínico y revisión de la biografía. Medicina Interna de México. Volumen 27.
4. Gambo Alvarado M. A. (2013) Miastenia gravis. Revista Médica de Costa Rica y Centroamérica LXX.
5. Garner Cruz O. et Al (2015) Esclerosis múltiple: revisión; el desafío en Honduras. Revista Bibliográfica. Vol 83.
6. Domínguez Moreno R (2012) Esclerosis múltiple: revisión de la literatura médica. Revista de la Facultad de Medicina de la UNAM. Vol.55.