



**Nancy Paulina Arguello Espinosa**

**Dr. Sergio Jiménez Ruíz**

**Controles de lectura 2do parcial**

**Medicina física y rehabilitación**

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

Comitán de Domínguez Chiapas a 14 de octubre del 2022

# DMD

Dr. Sergio  
Jimenez Ruiz  
Paulina Arguello

## DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

Las distrofias musculares son un grupo de enfermedades hereditarias que se caracterizan por producir debilidad, atrofia muscular y alteración de la marcha a medida que progresa la enfermedad debido a alteraciones estructurales de las proteínas musculares que conllevan a muerte celular. Son trastornos poco frecuentes, generalmente se presentan al inicio de la infancia, siendo la forma más usual la DMD que a nivel mundial presenta una incidencia aproximada de 1 de cada 3500 a 6000 niños varones nacidos vivos. Las descripciones clínicas de la distrofia muscular de Duchenne (DMD) se han producido desde mediados de 1800. La DMD es la distrofia muscular más común diagnosticada durante la infancia, limita significativamente los años de vida de los afectados. Es un desorden progresivo del músculo que causa la pérdida de su función y por lo tanto los afectados terminan perdiendo totalmente su independencia. La debilidad muscular progresiva lleva a problemas médicos graves, los niños necesitan silla de ruedas alrededor de los 12 años y la expectativa de vida promedio es de 30 años. La DMD es una enfermedad ligada al cromosoma X de carácter recesivo, las alteraciones o mutaciones en el gen que codifica la proteína distrofina, la cual se expresa en la cara citoplasmática del sarcolema, es vital para el buen funcionamiento de las fibras musculares. La mayoría de los casos de DMD están asociados a madre portadora asintomática y 1/3 de los casos se deben a mutaciones de novo. Los individuos afectados pueden tener retrasos leves en el desarrollo motor y la mayoría no son capaces de correr y saltar en forma adecuada debido a la debilidad muscular proximal, lo que ocasiona la clásica maniobra de Gowers (Síndrome de Gowers). La mayoría de los pacientes son diagnosticados hacia los cinco años de edad, cuando su capacidad física diverge notablemente de la de sus pares, la fuerza muscular se deteriora progresivamente y los niños requieren el uso de ayudas técnicas para la marcha y para el posicionamiento, posteriormente, en la mayoría de los casos antes de la adolescencia, requieren una silla de ruedas. Con el

# DMB

## Distrofia Muscular de Becker

Dr. Sergio  
Jimenez Ruiz  
Bullina Arguello

La distrofia muscular de Becker es una enfermedad hereditaria que causa debilidad progresiva y atrofia progresiva de los músculos esqueléticos y del corazón. Afecta principalmente a los varones, la edad de aparición y la tasa de progresión puede variar, pero, por lo general, comienza con debilidad muscular entre 5 y 15 años de edad. En algunos casos, los problemas en el músculo del corazón (cardiomiopatía) son la primera señal de la enfermedad. La distrofia muscular de Becker es causada por una mutación en el gen DMD y se hereda de forma recesiva ligada al cromosoma X. La enfermedad es muy similar a la distrofia muscular de Duchenne, una enfermedad más grave que comienza más temprano y que empeora mucho más rápido. Todavía no existe una cura para esta enfermedad, pero hay muchas investigaciones en curso, de manera general mencionaré que el tratamiento actual tiene como objetivo aliviar los síntomas y mejorar la calidad de vida del paciente, muy importante mencionar que las personas que presentan la distrofia muscular de Becker pueden sobrevivir hasta más de los 40 años de edad. Esta caracterizada principalmente por una debilidad en los músculos proximales de los miembros inferiores, es importante tomar en cuenta que el proceso de evolución es más lenta que la distrofia muscular de Duchenne. Lleva su nombre en honor al médico alemán Peter Emil Becker, el primero en describir esta variante de distrofia muscular de Duchenne en la década de 1950. A diferencia de ésta, la de Becker tiene una distrofina inadecuada en cantidad o calidad, mientras que la de Duchenne presenta niveles prácticamente nulos de esta proteína. Tanto la DMD como la DMB presentan gran heterogeneidad de mutaciones en el gen de la distrofina, localizado en el brazo corto del cromosoma X, en la banda Xp21 (2,3). El gen consta de 2.500 kb y está conformado por 79 exones, dando como resultado la transcripción de ARNm de aproximadamente 14 kb, el cual codifica para la distrofina, una

# Miastenia Gravis

Dr. Sergio  
Jimenez Ruiz

Patricio Argüello

La miastenia gravis (MG) es un trastorno de la transmisión neuromuscular debido a una disminución, de origen autoinmune, del número de receptores de acetilcolina en la placa motora. Se caracteriza por debilidad y fatiga muscular fluctuante, principalmente de los músculos inervados por los pares craneales, se manifiesta durante la actividad continuada y mejora tras el reposo. Al ser una enfermedad autoinmune que se produce por el bloqueo postsináptico de la placa motora, a través de autoanticuerpos que se unen a los receptores de Acetilcolina (ACh) o a moléculas de la membrana postsináptica (funcionalmente relacionadas con la unión neuromuscular); lo que genera fatiga y debilidad muscular localizada o generalizada, a predominio proximal y de curso fluctuante. La debilidad muscular puede llegar a ser muy severa y comprometer la musculatura respiratoria (diafragma, músculos intercostales así como también la musculatura de las vías respiratorias altas), llegando el paciente a requerir ventilación mecánica e intubación endotraqueal, además puede generar disfagia, este cuadro es conocido como crisis miasténica y debe ser manejado en una unidad de cuidados intensivos. La prevalencia de MG varía entre 20-150 por millón de habitantes y ha aumentado desde 1950. El inicio de la enfermedad no está definido claramente y se asocian varios factores predisponentes y ambientales, dentro de ellos la susceptibilidad genética, la implicación de microARNs y la influencia de hormonas sexuales. La MG afecta a individuos de todas las edades, con una predilección por mujeres de 20-40 años y varones entre la sexta y séptima décadas de la vida. En los factores hereditarios, estudios demuestran la presencia de diferentes antígenos leucocitarios en los subgrupos de MG, en aquellos de inicio temprano se ha identificado las HLA-DR3 y HLA-B8 y en los de inicio tardío las HLA-DR2, HLA-B7 y HLA-DRB1, además cerca del 3-5% de los pacientes tendrá un miembro de su familia con MG o con otras patologías autoinmunes como los trastornos tiroideos, lupus eritematoso sistémico, trastorno del espectro de la neuromielitis óptica, etc. La fluctu-

# EM

## Esclerosis Múltiple

Dr. Sergio  
Jimenez Ruiz

La esclerosis múltiple (EM) es una enfermedad neurológica, afecta al Sistema Nervioso Central (SNC), formado por el cerebro, hablando de manera generalizada clara. La esclerosis múltiple (EM) se define como una enfermedad progresiva que cursa con la aparición de lesiones inflamatorias focales (placas) en la sustancia blanca cerebral, en las que lo más llamativo es la pérdida de mielina (desmielinización), con preservación relativa de los axones en la fase precoz, aunque puede estar muy afectada en las fases finales. Dicha enfermedad afecta aproximadamente a 1,1 millones de personas en el mundo. La prevalencia en zonas de Norte América, Europa, Australia y Nueva Zelanda es de 50 casos/10<sup>5</sup> hab, mientras que se considera una enfermedad rara en las zonas de Asia, India, África y Sur América. Las mujeres son más afectadas que los hombres en una proporción de (2-3:1). La enfermedad se manifiesta fundamentalmente entre los 20-45 años de edad. Cuando los síntomas aparecen a una edad superior a los 50 años, esta se hace más crítica y la incidencia se iguala en uno y otros sexos. La etnia más frecuentemente afectada es la blanca. En general la mortalidad asociada a la EM resulta baja. El desarrollo de la EM ha sido asociado a múltiples factores, desde estímulos ambientales hasta desajustes inmunes, a pesar de sus variados géneros etiológicos, la patología clásica consiste en 3 aspectos: inflamación perivascular, desmielinización y gliosis. La mielina posee múltiples proteínas (proteína básica de la mielina, proteolípido de la mielina, glicoproteína oligodendrocítica de la mielina o glicoproteína asociada a la mielina) que son liberadas cuando la mielina es destruida, por ejemplo, en el curso de una infección. Posteriormente estas proteínas libres son reconocidas por el complejo mayor de histocompatibilidad tipo II (CMH II) que activa el complejo receptor de células T. Es necesario para la patogenia de la EM la presencia de linfocitos T pertenecientes a una población anormal.

## 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 Albernas, 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.).