



Yessica Gusmán Sántiz

Dr. Sergio Jiménez Ruíz

Historia natural de la enfermedad

Medicina física y de rehabilitación

PASIÓN POR EDUCAR

5to A

Comitán de Domínguez Chiapas a octubre del 2022

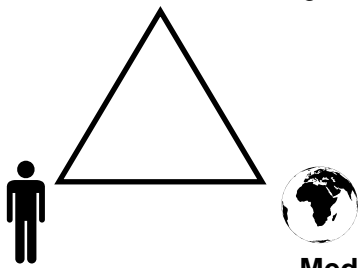
Historia natural de la enfermedad

Distrofia muscular de Duchenne

Período prepatogénico

Agente

Ausencia total de la distrofina
Mutaciones en el gen de la distrofina localizada en el brazo corto del cromosoma X en la región p21



Huésped

- Edad de inicio: 5 a 15 años de edad
- Principalmente a niños varones
- 1 por cada 3 mil varones nacidos vivos
- Mujeres portadoras
- Mujeres con inactivación del cromosoma X (X0)

Medio ambiente

- Genética
- Idiopático

Período patogénico

Muerte

Antes o igual a los 30 años (si cumple con el tratamiento y terapia)

Complicaciones

Cardiopatía isquémica, trastornos respiratorios y ortopédicos

Período clínico *Etapa ambulatoria tardía*

- Marcha balanceada o pérdida de la marcha
- Dificultad para subir escaleras
- Falta de movilidad
- Escoliosis

Período clínico *Etapa ambulatoria temprana*

- Debilidad muscular
- Dificultad para levantarse del suelo (signo de Gower +)
- Tendencia a caminar de puntillas, dificultad al caminar
- Hipertrofia de pantorrillas
- Fatiga

Período prodrómico *Etapa presintomática*

- Retraso sutil en la adquisición de la marcha y el habla

Horizonte clínico

Estímulos: daño de carácter hereditario que afecta principalmente a los hombres ocasionando debilidad muscular progresiva debido a la ausencia de la distrofina (proteína que da estabilidad y soporte estructural a la fibra muscular).

Período De Latencia

Variable: antes o igual a los 5 años

Comienzo del deterioro de las fibras musculares

Prevención secundaria

Diagnóstico precoz

- Historia clínica
- Cuadro clínico
- Prueba de laboratorio: CK elevada (examen inicial)
- Prueba de western y EMG

Tratamiento oportuno

- Control de los síntomas: corticoides
- Prednisona 0.75 mg/kg/día
 - Deflazacort 0.9mg/kg/día

Limitación del daño

- Glucocorticoides: retrasa la edad de pérdida de la marcha
- IECAS o BB: prevención de cardiopatía
- Vigilancia multidisciplinaria

Prevención terciaria

Rehabilitación

- Terapia física y ocupacional
- Dispositivos ortopédicos
- Dispositivos de ayuda al movimiento: bastones, andadores o silla de rueda
- Asistencia ventilatoria si hay compromiso respiratorio
- Grupo de apoyo para mejorar el estrés

Prevención primaria

Promoción de la salud

Recomendación de asesoría genética si existen antecedentes
Asistencia al control prenatal del embarazo y apoyo en estudios genéticos

Protección específica

Asesoría genética si existen antecedentes

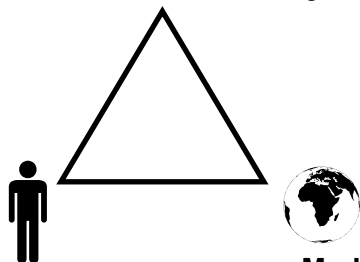
Historia natural de la enfermedad

Distrofia muscular de Becker

Período prepatogénico

Agente

Déficit de la distrofina en cantidad y función
Mutaciones en el gen de la distrofina localizada en el brazo corto del cromosoma X en la región p21



Huésped

- Edad de inicio: 5 a 15 años de edad
- Principalmente a niños varones
- 1 por cada 30 mil varones nacidos vivos
- Mujeres portadoras
- Mujeres con inactivación del cromosoma X (X0)

Medio ambiente

- Genética
- Idiopático

Estímulos: daño de carácter hereditario que afecta principalmente a los hombres ocasionando debilidad muscular progresiva lenta debido a la producción ineficiente de la distrofina

Período patogénico

Muerte

Antes o igual a los 40 años (si cumple con el tratamiento y terapia)

Complicaciones

Cardiopatía isquémica, trastornos respiratorios y ortopédicos

Período clínico *Etapa ambulatoria tardía*

- Marcha balanceada o pérdida de la marcha
- Dificultad para subir escaleras
- Falta de movilidad
- Escoliosis

Período clínico *Etapa ambulatoria temprana*

- Debilidad muscular
- Dificultad para levantarse del suelo (signo de Gower +)
- Tendencia a caminar de puntillas, dificultad al caminar
- Hipertrofia de pantorrillas
- Fatiga

Período prodrómico *Etapa presintomática*

- Retraso sutil en la adquisición de la marcha y el habla

Horizonte clínico

Período De Latencia

Variable: antes o igual a los 5 años

Comienzo del deterioro de las fibras musculares

Prevención secundaria

Diagnóstico precoz

- Historia clínica
- Cuadro clínico
- Prueba de laboratorio: CK elevada (examen inicial)
- Prueba de western y EMG

Tratamiento oportuno

- Control de los síntomas: corticoides
- Prednisona 0.75 mg/kg/día
 - Deflazacort 0.9mg/kg/día

Limitación del daño

- Glucocorticoides: retrasa la edad de pérdida de la marcha
- IECAS o BB: prevención de cardiopatía
- Vigilancia multidisciplinaria

Prevención terciaria

Rehabilitación

- Terapia física y ocupacional
- Dispositivos ortopédicos
- Dispositivos de ayuda al movimiento: bastones, andadores o silla de rueda
- Asistencia ventilatoria si hay compromiso respiratorio
- Grupo de apoyo para mejorar el estrés

Prevención primaria

Promoción de la salud

Recomendación de asesoría genética si existen antecedentes
Asistencia al control prenatal del embarazo y apoyo en estudios genéticos

Protección específica

Asesoría genética si existen antecedentes

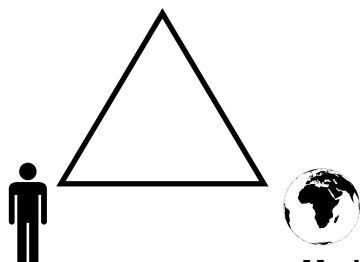
Historia natural de la enfermedad

Miastenia Grave

Período prepatogénico

Agente

Anticuerpos tipo IgG y dependientes de linfocitos T
Bloqueo postsináptico a través de anticuerpos que se unen a los receptores nicotínicos musculares de acetilcolina



Huésped

- Afecta a todas las edades
- Principalmente mujeres
- Edad: 20 a 39 años en mujeres
- Edad: 50 a 69 años en hombres
- 3 mujeres por cada 2 hombres
- Paciente con hiperplasia del timo o timoma

Medio ambiente

- Autoinmunidad
- Herencia genética

Período patogénico

Muerte

El pronóstico es positivo si se estabiliza al tratamiento

Complicaciones

Afectación de la musculatura respiratoria

Período clínico

- Debilidad del músculo elevador del párpado
- Diplopía ocular
- Debilidad de extremidades superiores e inferiores
- Afectación bulbar
- Disartria, disfonía, disfagia

Período prodrómico

- Fatiga y debilidad muscular relacionado con actividad física y que cesa con el reposo, ptosis palpebral

Horizonte clínico

Estímulos: trastorno de la unión neuromuscular autoinmunitaria debido a anticuerpos dirigidos contra los receptores de ACh, disminuyendo su proporción, afectando principalmente a mujeres.

Período De Latencia Variable: entre la segunda y tercera década de la vida

Prevención primaria

Promoción de la salud

Brindar del conocimiento a la población susceptible sobre el cuadro clínico de MG para tratarlos a tiempo

Protección específica

Pruebas genéticas y de autoinmunidad

Prevención secundaria

Diagnóstico precoz y tratamiento oportuno

- Historia clínica
- Cuadro clínico
- Prueba de bolsa de hielo
- Anticuerpo antiAChR
- Prueba de edrofonio
- Anticolinesterásicos. Piridostigmina 30-60mg c/8hrs, inmunosupresores, corticoides: prednisona una sola toma 15-25mg/día, Ig IV
- Timectomía, plasmaféresis

Limitación del daño

- Glucocorticoides: mejora la debilidad miasténica
- Timectomía

Prevención terciaria

Rehabilitación

- Terapia física y ocupacional
- Asistencia ventilatoria si hay compromiso respiratorio
- Grupo de apoyo para mejorar el estrés
- Ejercicios físicos
- Terapia nutricional
- Terapia de apoyo con equipo ortopédico

Historia natural de la enfermedad

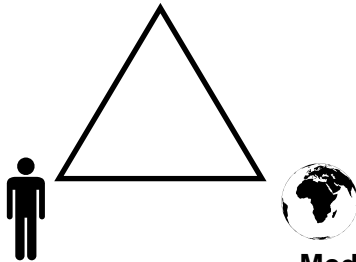
Esclerosis Múltiple

Período prepatogénico

Agente

Desmielinización e inflamación del SNC

Acción autolesiva contra la sustancia blanca: pérdida de mielina (conducción más lenta)



Huésped

- Predomina en personas jóvenes
- Predomina en mujeres, proporción 2:1
- Afecta a cualquier edad
-

Medio ambiente

- Predisposición genética
- Infecciones: Epstein-Barr
- climas templados
- enfermedades autoinmunitarias
- tabaquismo

Estímulos: enfermedad inflamatoria crónica del SNC que puede afectar a cualquier edad, predominando en mujeres. Afecta a los expuestos genética y ambientalmente

Período patogénico

Muerte

Dependerá de los brotes

Complicaciones

Rigidez muscular, espasmos, parálisis, problemas urinarios y sexuales, depresión

Período clínico

- Deficiencias sensitivas
- Dolor
- Neuritis óptica
- Debilidad de extremidades

Período clínico

- Parestesias
- Anestésias
- Debilidad
- Diplopía
- Pérdida visual
- impotencia

Período prodrómico

- Aparentemente sano hasta la aparición de un brote

Horizonte clínico

Período De Latencia

Variable: 20 a 40 años de edad

Comienzo del deterioro de mielina

Prevención secundaria

Diagnóstico precoz

- Historia clínica
- Cuadro clínico
- LCR
- Resonancia magnética

Tratamiento oportuno

- Glucocorticoides IV a altas dosis, IFN-B, baclofeno, antidepresivos

Limitación del daño

Tratamiento farmacológico que reducirán la progresión de la enfermedad

Prevención terciaria

Rehabilitación

- Terapia física y ocupacional
- Dispositivos ortopédicos
- Dispositivos de ayuda al movimiento: bastones, andadores o silla de rueda
- Grupo de apoyo para mejorar el estrés

Prevención primaria

Promoción de la salud

Recomendar el evitar el consumo del tabaco
Explicar los riesgos de la saliva para el contagio de Epstein Barr
Dar a conocer el cuadro clínico de la EM

Protección específica

No fumar
Chequeos continuos a la población de riesgo por el lugar en donde viven
Exposición al sol (vitamina D)

REFERENCIA BIBLIOGRÁFICA

1. Guerra M., Suarez F. Garcia R., Ayala P. (2019). Distrofia Muscular de Duchenne/Becker. *Pediatría*. 52(1):8-14.
2. Aguilar-Delgadillo, C. y Ramos-Lira, L. (2020). "El estudio de la distrofia muscular de Duchenne: más allá del ángulo médico". *Revista Española de Discapacidad*, 8(1), pp. 181-200.
3. Baumgartner M., Argüello Ruiz D. (2008). Distrofia muscular de Duchenne. *Revista Médica de Costa Rica y Centroamérica LXV*. 586: 315-318.
4. Camacho Salas A. (12 octubre 2014). ACTUALIZACIÓN Distrofia muscular de Duchenne. *ELSEVIER*. 12(2):47-54, recuperado de: <https://www.elsevier.es/es-revista-anales-pediatria-continuada-51-pdf-S1696281814701684>
5. National Center for Advancing Translational Sciences. (2017). Distrofia muscular de Duchenne. Recuperado de <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13375/distrofia-muscular-de-duchenne/>
6. Muscular Dystrophy Association. (Julio, 2021). ¿Qué es distrofia muscular de Becker (BMD)? Recuperado de: https://www.mda.org/sites/default/files/2021/11/MDA_BMD_Fact_Sheet_en-espanol.pdf
7. J. Larry Jameson, Anthony S. Fauci, Dennis L. Kasper, Stephen L. Hauser, Dan L. Longo, Joseph Loscalzo. (2020). *Harrison principios de medicina interna*. (20ª edición). McGraw-Hill. Vol. 2, pp. 3232-3250.