



Jhoana Guadalupe Arreola Mayorga

Sergio Jiménez Ruíz

Historia natural de la enfermedad

Medicina física y rehabilitación

5to semestre de Medicina Humana

Comitán de Domínguez Chiapas a 14 de octubre del 2022

Período prepatogénico



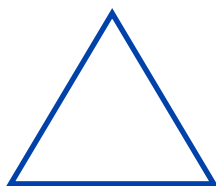
Agente

Deleción en el cromosoma X en el locus Xp21.2 que compromete al gen que codifica la distrofina lo que da como resultado la ausencia de esta proteína .



Huésped

- Población masculina con herencia de distrofia muscular de Duchenne.



Medio ambiente

- Puede ocurrir en cualquier medio económico, geográfico y social, siempre y cuándo haya herencia genética.

Estímulos: Antecedentes de padre con distrofia muscular de Duchenne y/o madre portadora de la mutación del gen encargado de la producción de la distrofina.

Período patogénico

Período de resolución

Su pronóstico es malo, la esperanza de vida no pasa de los 30 años.

Período clínico Síntomas y signos

- | | |
|--|--|
| <ul style="list-style-type: none"> • Disfagia • Reducción de la función respiratoria | <p>Complicaciones</p> <ul style="list-style-type: none"> • Alteraciones en la conducción y contracción miocárdica. |
|--|--|

Período prodrómico

Síntomas y signos

- | | |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"> • Signo de Gowers • Debilidad axial y pélvica • Aumento de volumen de los músculos gemelos | <ul style="list-style-type: none"> • Pérdida progresiva de la fuerza • Pérdida de la marcha |
|--|---|

Período prodrómico Síntomas y signos

- Debilidad muscular
- Dificultad para la marcha
- Caídas frecuentes
- Signo de Gowers

Horizonte clínico

Período de incubación

Por lo regular los síntomas comienzan a notarse a los tres años de edad.

Ruptura de membranas con la consiguiente necrosis y en seguida regeneración tisular con fibrosis.

Prevención primaria

Fomento de la salud

- Perfil prenupcial
- Asesoría genética

Protección específica

- Perfil prenupcial
- Ingeniería genética
- Asesoría genética

Prevención secundaria

Diagnóstico precoz y tratamiento inmediato

Diagnóstico	Tratamiento
<ul style="list-style-type: none"> • Clínica • Estudios genéticos • Biopsia muscular • Electromiografía • Prueba de creatina quinasa • Pruebas endócrinas 	<ul style="list-style-type: none"> • Corticoides: 0.75 mg/kg/día de prednisona o 0.9 mg/kg/día de deflazacort • Fisioterapia • De requerirse: manejo respiratorio, cardiológico y cirugía ortopédica

Limitación del daño

- Corticoides: 0.75 mg/kg/día de prednisona o 0.9 mg/kg/día de deflazacort
- Fisioterapia
- Nutrición
- Oligonucleótidos cortos
- De requerirse: manejo respiratorio, cardiológico y cirugía ortopédica

Prevención terciaria

Rehabilitación

- Cuidados paliativos
- Fisioterapia
- Atención de complicaciones: ventilación mecánica, manejo cardiológico, nutrición.

Período prepatogénico



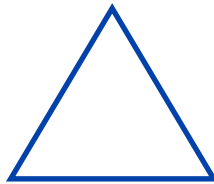
Agente

Mutación en el cromosoma X en el locus Xp21.2 que compromete al gen que codifica la distrofina. Da como resultado la deficiencia de distrofina.



Huésped

- Población masculina con herencia de distrofia muscular de Becker.



Medio ambiente

- Puede ocurrir en cualquier medio económico, geográfico y social, siempre y cuándo haya herencia genética.

Estímulos: Antecedentes de padre con distrofia muscular de Duchenne/Becker y/o madre portadora de la mutación en el gen DMD encargado de la producción de la distrofina.

Período patogénico

Período de resolución

Su esperanza de vida es un poco más larga que en la distrofia muscular de Duchenne

Período clínico *Síntomas y signos* *Complicaciones*

- Disfagia
- No llegan a necesitar un Mario artificial de apoyo para la respiración
- Alteraciones en la conducción y contracción miocárdica.

Período prodrómico *Síntomas y signos*

- Signo de Gowers
- Debilidad axial y pélvica
- Aumento de volumen de los músculos gemelos
- Pérdida progresiva de la fuerza
- Dificultad para la marcha
- Debilidad en caderas

Período prodrómico *Síntomas y signos*

- Debilidad muscular
- Caídas frecuentes
- Signo de Gowers
- Parestesias
- Dificultad para la actividad física

Horizonte clínico

Período de incubación

Por lo regular los síntomas comienzan a notarse a los dieete años de edad.

Ruptura de membranas debido a la presencia de distrofina en cantidades menores con la consiguiente necrosis y en seguida regeneración tisular que genera fibrosis.

Prevención primaria

Fomento de la salud

- Perfil prenupcial
- Asesoría genética

Protección específica

- Perfil prenupcial
- Ingeniería genética
- Asesoría genética

Prevención secundaria

Diagnóstico precoz y tratamiento inmediato

Diagnóstico

- Clínica
- Estudios genéticos
- Biopsia muscular
- Electromiografía
- Prueba de creatina quinasa
- Prueba

Tratamiento

- Corticoides: 0.75 mg/kg/día de prednisona
- Fisioterapia
- De requerirse: manejo respiratorio, cardiológico y cirugía ortopédica

Limitación del daño

- Corticoides: 0.75 mg/kg/día de prednisona o 0.9 mg/kg/día de deflazacort
- Fisioterapia
- Nutrición
- Oligonucleótidos cortos
- De requerirse: manejo respiratorio, cardiológico y cirugía ortopédica

Prevención terciaria

Rehabilitación

- Cuidados paliativos
- Fisioterapia
- Atención de complicaciones: ventilación mecánica, manejo cardiológico, nutrición.

Período prepatogénico



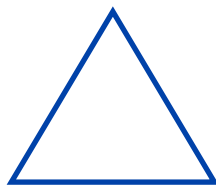
Agente

Inactividad de los receptores de acetilcolina (AChR) mediado por anticuerpos. Debido a un bloqueo o degradación de los mismos.



Huésped

- Puede aparecer en cualquier etapa. Sin embargo, existen dos picos de incidencia: entre la 2ª y 3ª década en su mayoría mujeres y entre la 6ª y 7ª década mayormente hombres.



Medio ambiente

- Puede ocurrir en cualquier medio económico, geográfico y social, siempre y cuando haya antecedentes heredó familiares.

Estímulos: Herencia genética de Miastenia gravis.

Período patogénico

Período de resolución

El pronóstico es positivo, y en la mayoría de los casos tiende a estabilizarse con el tratamiento.

Período clínico Síntomas y signos

Complicaciones

- Debilidad de músculos respiratorios que puede generar: disnea e insuficiencia respiratoria aguda
- Crisis miasténica

Período prodrómico

Síntomas y signos

- Debilidad reversible
- Ptosis
- Diplopía
- Disfagia
- Disartria

Período prodrómico Síntomas y signos

- Debilidad muscular en relación a la actividad física reversible parcial o totalmente en reposo. En músculo esquelético.

Horizonte clínico

Período de incubación

La aparición del cuadro clínico puede ser variable.

Degradación o bloqueo de los receptores de acetilcolina por anticuerpos, producidos por células T provenientes del timo.

Prevención primaria

Fomento de la salud

- Perfil prenupcial
- Asesoría genética

Protección específica

- Perfil prenupcial
- Ingeniería genética
- Asesoría genética

Prevención secundaria

Diagnóstico precoz y tratamiento inmediato

Diagnóstico

- Exploración física
- Prueba de bolsa de hielo
- Métodos con anticolinesterásicos
- Electromiografía
- Detección de anticuerpos para AChR

Tratamiento

- Anticolinesterásicos (piridostigmina 30 a 60 mg 3 o 4 veces/día. Max 300 mg)
- Corticoides (prednisona 15 a 25 mg en una toma al día)
- Inmunosupresores
- Inmunoglobulinas IV

Limitación del daño

- Inmunosupresores
- Anticolinesterásicos
- Timectomía
- Plasmaféresis
- Inmunoglobulina IV
- Fisioterapia
- Nutrición
- De requerirse: manejo respiratorio

Prevención terciaria

Rehabilitación

- Cuidados paliativos
- Fisioterapia
- Atención de complicaciones: ventilación
- Atención psicológica

Período prepatogénico



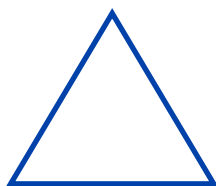
Agente

Degradación de la sustancia blanca de las fibras nerviosas (desmielinización), inflamación y gliosis.



Huésped

- Población en general con antecedentes heredofamiliares de esclerosis múltiple.



Medio ambiente

- Puede ocurrir en cualquier medio económico, geográfico y social, siempre y cuándo haya herencia genética.

Estímulos: Herencia genética de esclerosis múltiple.

Período patogénico

Período de resolución

Siendo una enfermedad impredecible, el pronóstico no es certero.

Período clínico

Síntomas y signos

Complicaciones

- Demencia
- Pérdida visual
- Miocimia
- Epilepsia
- Parálisis
- Depresión

Período prodrómico

Síntomas y signos

- Neuritis óptica
- Epilepsia
- Vértigo
- Impotencia
- Ataques paroxísticos
- Dolor
- Signo de Lhermitte

Período prodrómico

Síntomas y signos

- Brotes que por lo general tienden a recuperarse parcialmente
- Debilidad muscular
- Ataxia
- Pérdida sensitiva
- Impotencia
- Parestesias

Horizonte clínico

Período de incubación

Su inicio de manifestación tiende a ser variable.

Desmielinización de las fibras nerviosas lo que provoca inflamación de las mismas.

Prevención primaria

Fomento de la salud

- Perfil prenupcial
- Asesoría genética

Protección específica

- Perfil prenupcial
- Ingeniería genética
- Asesoría genética

Prevención secundaria

Diagnóstico precoz y tratamiento inmediato

Diagnóstico

- Clínica
- Resonancia magnética
- Potenciales evocados
- Análisis de líquido cefalorraquídeo y de sangre
- Examen de vista y de campo visual

Tratamiento

- Corticoides: 0.75 mg/kg/día de prednisona
- Fisioterapia
- Intercambio de plasma
- Interferón beta
- Inmunosupresores

Limitación del daño

- Corticoides: 0.75 mg/kg/día de prednisona o 0.9 mg/kg/día de deflazacort
- Fisioterapia
- Nutrición
- Interferones beta
- Acetato glatiramer

Prevención terciaria

Rehabilitación

- Cuidados paliativos
- Fisioterapia
- Atención psicológica
- Atención de las complicaciones
- Relajantes musculares
- Analgésicos

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., Rodríguez 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.