



Jesús Eduardo Gómez Figueroa

Dr. Sergio Jiménez Ruíz

Nombre del trabajo: Control de lectura 2do
parcial

Medicina física y de rehabilitación

5°A

DUCHENNE

• La enfermedad de Duchenne (CMD) es una distrofia muscular ligada al cromosoma X que afecta al gen que codifica la distrofina. • La ausencia de la distrofina provoca debilidad muscular progresiva, que comienza en los primeros años, conduce a la pérdida de la marcha en la adolescencia y lleva a la muerte en la tercera década de la vida por complicaciones respiratorias. • Se debe sospechar ante un varón menor de 5 años con creatinina en el rango de << miles >>. • La identificación de la mutación causal de la enfermedad es necesaria para proporcionar consejo genético y estudiar a las portadoras de la familia. • Los corticoides son la única medicación que ralentiza la progresión de la debilidad. • La supervivencia de la CMD ha aumentado en las últimas décadas gracias a la introducción de la ventilación mecánica no invasiva y a la sistematización de la cirugía de escoliosis.

La distrofia muscular de Duchenne (CMD) es una enfermedad muscular grave ligada al cromosoma X. Su nombre se debe a Duchenne de Boulogne, quien no hizo la descripción original, pero sí contribuyó a definir sus características en 1868. Es la distrofia muscular más frecuente en la infancia y afecta a 1:3.500 recién nacidos varones. Se debe a la ausencia de la distrofina, proteína fundamental para el mantenimiento de la fibra muscular. Es, por tanto, una distrofinopatía. Se caracteriza por debilidad muscular de inicio en la infancia, que sigue un curso progresivo y estereotipado. Sin ninguna intervención, los pacientes pierden la marcha antes de 19

DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz
Desos Eduardo

La distrofia muscular de Becker es una enfermedad hereditaria que causa debilidad progresiva y atrofia 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 cura para esta enfermedad. El tratamiento actual tiene como objetivo aliviar los síntomas y mejorar la calidad de vida. Las personas con la distrofia muscular de Becker pueden sobrevivir hasta más de los 40 años de edad.

Síntomas

Las señales y los síntomas de la distrofia muscular de Becker pueden comenzar en cualquier momento desde la infancia hasta los 20 años de edad. Con el pasar del tiempo, los músculos de las piernas y de la pelvis se van poniendo cada vez más débiles. Las personas afectadas tienen dificultad para caminar, caídas frecuentes, dificultad con las habilidades musculares (como correr o saltar), y pierden su masa muscular. Eventualmente, los afectados necesitan una silla de ruedas. La enfermedad también afecta a los músculos del corazón, que se agrandan y no funcionan bien (cardiomiopatía dilatada) resultado en que el bombeo de la sangre no sea eficiente.

MIASTENIA GRAVIS (MG)

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz
Jesus Eduardo

La Miastenia gravis (MG) es una enfermedad autoinmune que se produce por el bloqueo postsináptico de la placa mioneural, a través de autoanticuerpos que se unen a los Receptores de Acetilcolina (RACH) 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 fluctante. 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 clínico es conocido como crisis miasténica y debe ser manejado en una unidad de cuidados intensivos. Patogenia. Se asume que una falta de regulación de la respuesta inmunitaria puede interferir con la tolerancia tanto de las células B como las células T en el timo, lo que ocasiona una respuesta intensa contra los RACH. Quizá uno de los hallazgos más importantes es la presencia de células mioides en las glándulas tímicas, que se expresan en su superficie RACH; sin embargo el mecanismo por el cual se produce esta disregulación se desconoce; aunque podría desencadenarse por una infección viral o bacteriana. Los RACH se encuentran agregados en las criptas de la membrana muscular post-sináptica, esta agregación requiere de la unión de la proteína derivada de la acetilcolina agrin a la

ESCLEROSIS MULTIPLE

Dr. Sergio Jiménez Ruiz
Dr. Sergio Jiménez Ruiz
Jesús Eduardo

La EM es una enfermedad desmielinizante, crónica, autoinmune e inflamatoria que afecta a todo el sistema nervioso central. Constituye la principal causa de discapacidad neurológica no traumática entre los adultos jóvenes. Afecta a personas predispuestas genéticamente que estarían expuestas, probablemente en la infancia, a un agente ambiental que ocasionaría una disfunción del sistema inmunológico, que desarrollaría una acción autolesiva dirigida contra la sustancia blanca, provocando desmielinización que ocasionaría un defecto en la conducción de los impulsos nerviosos. Anatomía patológica. En el estudio anatómopatológico se observan lesiones focales de la sustancia blanca, denominadas placas, en las que lo más llamativo es la pérdida de mielina (desmielinización) con un grado variable de destrucción axonal. Estas lesiones suelen ser múltiples, están distribuidas por todo el SNC y característicamente se localizan en la sustancia blanca periventricular. Su tamaño es, en general, menor de 1,5 cm de diámetro, con tendencia a coalescer, resultando en placas de mayor tamaño. Histológicamente se observa un infiltrado inflamatorio perivasculare formado por células T_{CD4}^{+} junto a macrófagos y astrócitos. Existe, además, activación de células B. Epidemiología. La EM es la enfermedad neurológica más frecuente en adultos jóvenes en Europa y Norteamérica, constituyendo una de las principales causas de invalidez para este grupo de edad. La enfermedad puede comenzar a cualquier edad, siendo rara antes de los 10 y después de los 60 años. Afecta

Referencias

- *Asem Galicia*. (s. f.). Recuperado 14 de octubre de 2022, de <http://www.asemgalicia.com/wp-content/uploads/04-02-DISTROFIA-MUSCULAR-DE-BECKER>
- Chaustre R., D. M. (2011). *Distrofia muscular de duchenne. Perspectivas desde la rehabilitación*. Redalyc.org. Recuperado 14 de octubre de 2022, de <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=91022534005>
- Chaves, K. D. H. (2021, 1 abril). *Miastenia gravis: fisiopatología y manejo perioperatorio | Revista Médica Sinergia*. Recuperado 14 de octubre de 2022, de <https://revistamedicasinerгия.com/index.php/rms/article/view/651>
- *Cómo se hereda la distrofia muscular de Duchenne o de Becker | Distrofia muscular (Muscular Dystrophy) | NCBDDD | CDC*. (s. f.). Recuperado 14 de octubre de 2022, de <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/musculardystrophy/inheritance.html>
- *Distrofia muscular de Becker*. (s. f.). Recuperado 14 de octubre de 2022, de <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13098/distrofia-muscular-de-becker/>
- Earle, N. (2018, 1 noviembre). *Distrofias musculares en el paciente adulto | Revista Médica Clínica Las Condes*. Recuperado 14 de octubre de 2022, de <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-distrofias-musculares-el-paciente-adulto-S0716864018301160>
- *Esclerosis múltiple - Síntomas y causas - Mayo Clinic*. (2022, 7 enero). Recuperado 14 de octubre de 2022, de <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/multiple-sclerosis/symptoms-causes/syc-20350269>

- *Esclerosis múltiple: qué es, síntomas y tratamiento.* (s. f.). Top Doctors. Recuperado 14 de octubre de 2022, de <https://www.topdoctors.es/diccionario-medico/esclerosis-multiple>
- *Miastenia gravis - Síntomas y causas - Mayo Clinic.* (2019, 23 mayo). Recuperado 14 de octubre de 2022, de <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/myasthenia-gravis/symptoms-causes/syc-20352036>
- *Miastenia gravis | Oficina para la Salud de la Mujer.* (s. f.). Recuperado 14 de octubre de 2022, de <https://espanol.womenshealth.gov/a-z-topics/myasthenia-gravis>
- Peraza, R. C. (s. f.). *Distrofia muscular exposicion.* Recuperado 14 de octubre de 2022, de <https://es.slideshare.net/robertocolinperaza/distrofia-muscular-exposicion-53451005>
- Pericot, I. (2001, 1 junio). *Esclerosis múltiple | Medicina Integral.* Recuperado 14 de octubre de 2022, de <https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-integral-63-articulo-esclerosis-multiple-13015299>
- Reserved, R. A. U. I.-. (s. f.). *Orphanet: Becker muscular dystrophy.* Recuperado 14 de octubre de 2022, de https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=98895
- Salas, A. C. (2014, 1 marzo). *Distrofia muscular de Duchenne | Anales de Pediatría Continuada.* Recuperado 14 de octubre de 2022, de <https://www.elsevier.es/es-revista-anales-pediatria-continuada-51-articulo-distrofia-muscular-duchenne-S1696281814701684>
- Suárez, G. A. (1999). Miastenia gravis: diagnóstico y tratamiento. *Revista de Neurología*, 29(02), 162. <https://doi.org/10.33588/rn.2902.98506>
- Ugalde, A. L. (s. f.). *Distrofia Muscular de Duchenne y Becker.* Recuperado 14 de octubre de 2022, de <https://es.slideshare.net/andremanhe/distrofia-muscular-de-duchenne-y-becker-80242725>