



**Mi Universidad**

*Maricruz Elizama Méndez Pérez*

*Controles de lecturas*

*Medicina física y de rehabilitación*

*Dr. Sergio Jiménez Ruiz*

*Medicina Humana*

*Semestre: 5*

# Enfermedad de Duchenne

Dr. Sergio  
Jimenez Ruiz

Scribe

Maicruz

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) 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.

## Genética y fisiopatología

Las bases moleculares de la enfermedad se descubrieron en los años ochenta, a partir del análisis de un paciente que presentaba una delección en el cromosoma X que originaba DMD, enfermedad granulomatosa crónica, retinitis pigmentada y fenotipo McLeod en la serie roja. Esto permitió la identificación del gen de la distrofia, DMD, en el locus Xp21.2. Es un gen muy grande, con 79 exones y 3 Mb, y su procesamiento para producir la proteína es complejo. Esto facilita la aparición de mutaciones espontáneas, lo que ocurre hasta en un tercio de los casos. La distrofia se localiza en el sarcolema en su cara interna y tiene un peso molecular de 427 kDa. Se divide en 4 dominios: el amino-terminal la une a la actina, el dominio en bastón es el más amplio, el dominio rico en cisteína contiene los sitios de anclaje al beta-distroglucano de la membrana y por último, el dominio carboxi-terminal interactúa con la distrobrevina. De esta forma

# Distrofia de Becker

Dr. Sergio Jimenez Ruiz

Scribe

La distrofia muscular de Becker es un tipo de distrofia muscular, un trastorno de origen genético que debilita y produce progresivamente los músculos del cuerpo.

causa problemas menos graves que el tipo más frecuente de distrofia muscular: la distrofia muscular de Duchenne.

Los síntomas de la distrofia muscular de Becker van de leves a casi tan graves como los síntomas de la distrofia muscular de Duchenne.

Un niño puede empezar a andar más tarde que la mayoría de los niños, pero esta enfermedad es muy raro que cause problemas de salud hasta que el niño tenga debilidad muscular en las caderas y la pelvis. Esto suele ocurrir cuando el niño tiene entre 10 y 13 años de edad. Los problemas para andar se suelen notar alrededor de los 15-16 años.

Un niño con distrofia muscular de Becker afecta a los músculos de las caderas, la pelvis, los musletos y los hombros, así como al músculo del corazón.

Los cambios en el músculo cardíaco pueden ocurrir más deprisa que los que tienen lugar en otros músculos. Los niños que presentan los primeros síntomas de esta enfermedad a edades más precoces tiene más probabilidades de tener problemas de corazón que quienes los presentan más tarde.

Un niño con distrofia muscular de Becker puede

Miastenia gravis

Dr. Sergio  
Jimenez Ruiz

D M A  
Maricruz

Scribe

La miastenia gravis (MG) es una enfermedad autoinmune neuromuscular, caracterizada por debilidad y fatiga de los músculos esqueléticos, causada por la disminución del número de receptores de acetilcolina en las uniones neuromusculares secundaria a una producción de anticuerpos contra los mismos o contra sus proteínas de membrana.

Se sabe que existe una falta de regulación de la respuesta inmunitaria, basada en la respuesta de los linfocitos y la producción de anticuerpos que se unen a los receptores de acetilcolina (ACh). Aún se desconoce el mecanismo por el que se produce esta disregulación.

A pesar de ello 12-26% de los pacientes no tienen anticuerpos anti ACh. Existen otros anticuerpos, como los dirigidos contra la tirosina-quinasa del receptor específico de músculo (anti-Musk), y los LRP4 MG-LRP4. También se ha reconocido existencia de miastenia seronegativa, para la que no se ha identificado ningún tipo de anticuerpo.

Los síntomas de MG son la debilidad muscular de predominio proximal, curso fluctuante, empeoramiento con la actividad y mejora con el reposo. Los músculos oculares, faciales y bulbares son los más frecuentes afectados. Las infecciones, el estrés o el cansancio producen empeoramiento de los síntomas.

Algunos medicamentos como los antibióticos aminoglicosidos, las tetraciclinas, las antiarrítmicas y los betabloqueantes pueden empeorar la

# Esclerosis Múltiple

D

M

Dr. Sergio  
Jimenez Ruiz

Scribe

Maricruz

La Esclerosis Múltiple (EM) es una enfermedad neurológica que afecta al Sistema Nervioso Central, formado por el cerebro y la médula espinal. El sistema inmunológico normalmente protege al cuerpo, pero en la EM ataca a la mielina de las células nerviosas (neuronas) por error. Los nervios se extienden a lo largo de todo el cuerpo, así que la Esclerosis Múltiple puede manifestarse en muchas partes del organismo y hacerlo de maneras muy diferentes. No todos los síntomas aparecen en todas las personas, ni lo hacen con la misma intensidad. Este es el motivo por el que se presentan en cada persona de forma distinta (es heterogénea) y se suele llamar "la enfermedad de las mil caras".

La mayoría de los casos se diagnostican en personas que tienen entre 20 y 40 años de edad (precisamente cuando están diseñando su plan de vida) pero también puede aparecer en niños, adolescentes y ancianos.

Cuántas personas tienen esclerosis múltiple: la EM es más común en zonas más frías y menos común en climas cálidos.

Hay personas que confunden la Esclerosis Múltiple con otras enfermedades neurodegenerativas (Parkinson, Alzheimer...) u otras patologías como arteriosclerosis, etc. Además, existen algunas ideas equivocadas sobre la Esclerosis Múltiple.

Entre ellas conviene aclarar que no es una enfermedad mortal -aunque la esperanza de vida es ligeramente menor, según las últimas investigaciones-, ni se considera hereditaria (aunque influya el componente genético), ni provoca necesariamente limitaciones graves en la calidad

## Referencia

Betrix Torres blanco, 22 de mayo del 2022, sociedad de medicos generales y de familia, miatenia gravis

Mariana Guerra-Torresa Fernando Suárez-Obandoa,b Reggie García-Roblesa,c Paola AyalaRamírez, 4 de octubre de 2018, Distrofia Muscular de Duchenne/Becker

Michael Rubin , MDCM, New York Presbyterian Hospital-Cornell Medical Center, ene 2022, Duchenne y distrofia muscular de Becker

Pericot, X. Montalban, Medicina integral, Esclerosis múltiple