



Yessica Gusmán Sántiz

Dr. Sergio Jiménez Ruíz

Controles de lectura

Medicina física y de rehabilitación

PASIÓN POR EDUCAR

5to A

Comitán de Domínguez Chiapas a octubre del 2022

Esclerosis Múltiple

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz
Jessica Guzmán

La esclerosis múltiple (EM) es una enfermedad inflamatoria del sistema nervioso central (SNC) que afecta a personas jóvenes predispuestas genéticamente y que estarían expuestas en la infancia a un agente ambiental que ocasionaría una disfunción del sistema inmunológico, con el desarrollo de una acción autolesiva dirigida contra la sustancia blanca que produciría un defecto en la conducción de los impulsos nerviosos.

Es una enfermedad crónica inflamatoria del sistema nervioso central que puede afectar a cualquier edad, predominando en las mujeres. Afecta a personas predispuestas genéticamente que estarían expuestas a agentes ambientales, desarrollando una acción autolesiva dirigida contra la sustancia blanca, provocando la desmielinización en la estructura que ocasionaría un defecto en la conducción del impulso nervioso. En cuanto a la anatomía patológica se observan lesiones focales de la sustancia blanca, denominadas placas, en las que lo más llamativo es la pérdida de la mielina 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. Histológicamente se observa infiltrado inflamatorio perivascular formado por células TCD4+ junto a macrófagos y astrocitos. Existe, además, activación de células B.

La EM es la enfermedad neurológica más frecuente en adultos jóvenes en Europa y Norteamericana, 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 años y después de los 60 años. Afecta con mayor frecuencia a las mujeres en una proporción aproximada de 2:1. La patogenia de la esclerosis múltiple es aun desconocida, pero parece ser de índole inmunológica. La hipótesis patogénica más aceptada es que la EM es fruto de la conjunción de la determinada predisposición genética y un factor ambiental probablemente viral, que originaría una alteración en la respuesta inmunológica de tipo autoinmune que a su vez sería la causante de inflamación y desmielinización propias de la enfermedad.

El proceso de desmielinización produce una alteración en la conducción saltatoria típica de las vías desmielinizadas normales, entendiéndose la conducción e incluso bloqueándose, lo que da lugar a la aparición de los síntomas de la enfermedad.

Miastenia

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz

GRAVIS

Jessica Gosmán Sántiz

Es una enfermedad autoinmune que se produce por el bloqueo post sináptico de la placa mioneural, a través de anticuerpos que se unen a los receptores de Acetilcolina (ACh) o moléculas de la membrana post sináptica; lo que generan la fatiga y debilidad muscular localizada o generalizada. Es un trastorno de las uniones neuromusculares (NM), caracterizado por debilidad y fatiga fácil del músculo estriado. El defecto fundamental es la disminución en el número de receptores de acetilcolina activos en las uniones neuromusculares, a causa de un ataque autoinmunitario mediado por anticuerpos. El tratamiento con que se cuenta hoy en día contra la enfermedad es muy eficaz, aunque todavía no se ha encontrado una cura específica.

En cuanto a la fisiopatología, en la unión neuromuscular, la acetilcolina (ACh) se sintetiza en la terminación nerviosa motora y se almacena en vesículas. Cuando un potencial de acción desciende por un nervio motor y alcanza su terminación, se libera acetilcolina, de 150 a 200 vesículas y se combina con sus receptores que están apiñados densamente en los picos de los pliegues post sinápticos. El AChR está formado por cinco subunidades (α , β , γ , δ o ϵ) dispuestas alrededor de un poro central. Cuando la acetilcolina se combina con los sitios de unión en las subunidades α del receptor, se abre el conducto en dicho receptor que permite la penetración rápida de cationes, de manera predominante sodio, lo cual despolariza la región de la placa terminal en la fibra muscular. Si la despolarización es lo suficientemente grande, surge un potencial de acción que se propaga en toda la fibra muscular e induce su contracción. El proceso anterior termina con rapidez por intervención de la hidrólisis de la acetilcolina, por parte de la acetilcolinesterasa (AChE), presente dentro de los pliegues sinápticos, y por la difusión de la ACh fuera del receptor.

En la MG, el defecto fundamental es la disminución en el número de AChR activos en la porción post sináptica de la membrana muscular. Además de que los pliegues post sinápticos están aplanados o "simplificados", cambios que originan que la transmisión neuromuscular sea menos eficiente. La ineficacia de la transmisión en muchas uniones neuromusculares culmina en debilidad de la contracción muscular.

Los anticuerpos que reducen el número de receptores, se llevan a cabo de tres mecanismos diferentes: 1) recambio acelerado de los AChR por

DISTROFIA DE Becker

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz
Julio Guzmán

Las distrofias musculares son un tipo de miopatías primarias, la mayoría de etiología genética. Dentro de las distrofias musculares, hay un grupo que afecta una proteína específica que se encuentra en la membrana plasmática de las fibras musculares llamada distrofina. De este grupo hace parte la distrofia Muscular de Duchenne y la Distrofia muscular de Becker que se conoce como distrofinopatía.

La distrofia muscular de Becker es una enfermedad hereditaria que causa debilidad progresiva y atrofia de los músculos esqueléticos y el corazón. Afecta principalmente a los varones. Así como la distrofia muscular de Duchenne, la distrofia muscular de Becker es un trastorno hereditario debido al cromosoma X, sin embargo esta última tiene una evolución más lenta. Además la de Becker tiene una distrofina inadecuada en cantidad o calidad, mientras que la de Duchenne presenta niveles prácticamente nulos de esta proteína.

En la distrofia muscular de Becker, la mutación causal no altera el marco de lectura de la secuencia genética, produciendo una proteína de menor peso molecular parcialmente funcional, aunque excepcionalmente puede ser de mayor peso molecular en caso de duplicaciones, llevando a un fenotipo más benigno. Hoy se conoce que la DMB tiene una edad de presentación variable, entre los 7 años en casos más severos, y después de los 30 años en los casos leves, algunos preservando deambulación sobre los 60 años.

Este tipo de distrofia muscular, que afecta a 1 de cada 30.000 niños. Sus síntomas suelen aparecer durante la adolescencia y suelen seguir un patrón similar al de la distrofia muscular de Duchenne. Muchos niños afectados por la distrofia muscular de Becker tienen esperanzas de vida promedio y pueden llevar vidas largas y más activas sin tener que usar nunca una silla de ruedas.

Distrofia Muscular de Becker, una variación en el gen de la DMD. La distrofina un componente crítico en la formación y mantenimiento del músculo saludable. La DMB es típicamente heredado por la madre; sin embargo, en aproximadamente el 30 por ciento de los casos ocurren espontáneamente en personas que no tienen antecedentes familiares de la enfermedad.

Duchenne

La enfermedad de Duchenne (DMD) es un tipo de 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 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.

Es una enfermedad muscular grave ligada al cromosoma X, es la más frecuente en la niñez. Es un desorden de carácter hereditario **recesivo**, caracterizado por la debilidad muscular **rápidamente progresiva**, la cual empieza por los músculos de la pelvis y proximales de las piernas, y luego afecta todo el cuerpo, con un pronóstico de vida no mayor de tres décadas.

Afecta a **principalmente a hombres** en una relación de 1 por cada 3000 a 4000 nacidos vivos, aunque **algunas situaciones** puede **afectar a mujeres** a pesar de la naturaleza recesiva de la enfermedad, esto debido a la inactivación X, lo cual lleva a la mujer a un estado de **XO** (equivalente), en lugar de XX, por lo que algunas mujeres portadoras pueden ser parcialmente afectadas, pero no con la misma severidad que los varones. Con este patrón de herencia los **hijos de madres portadoras**, presentan un **50%** de padecer la enfermedad y un **0%** de ser **portadores**, mientras que las **hijas** tienen **50%** de ser portadoras.

La Distrofia Muscular de Duchenne es causada por una variedad de mutaciones, las **deleciones de uno o más exones de las duplicaciones** o más bien las **deleciones del gen de la distrofina** son las más frecuentes con un 65%, seguida de las duplicaciones 15% y el resto por **mutaciones puntuales**.

Estas mutaciones conllevan a la **ausencia total o parcial** de distrofina, una proteína que forma parte del complejo distrofina-glicoproteína. La

Distrofina **se localiza** en el **sarcolema**, en su cara interna y tiene un peso molecular de 427 kDa. Se divide en cuatro 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-distroglicano de la membrana y, por último, el dominio carboxi-terminal contacta con la distrobrevina. De esta forma, además de dar **estabilidad** y **soporte estructural**, la distrofina supone un enlace indirecto entre la matriz extracelular y el aparato contráctil de la fibra muscular. La DMD se produce por la ausencia o el defecto grave de la

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(I), 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.