



**Mi Universidad**

*Litzy Moreno Rojas*

*Nombre del tema: control de lectura*

*Parcial: 2°*

*Medicina física y de rehabilitación*

*Dr. Sergio Jiménez Ruíz*

*Medicina Humana*

*Semestre: 5°*

Dr. Sergio  
Jimenez Ruiz

# Enfermedad de Duchene

La distrofia muscular de Duchenne, es la más frecuente de la niñez.

Es un trastorno de carácter hereditario recesivo ligado al cromosoma X, caracterizada por debilidad muscular rápidamente progresiva, la cual empieza por los músculos de la pelvis y proximales de las piernas y luego afecta todo el cuerpo.

La DM1 es causada por una variedad de mutaciones las deleciones de uno o más exones del gen de la distrofina son más frecuentes con un 65%. El gen de distrofina es de 2,4 Mb se localiza en el brazo corto del cromosoma X en la región p21, está constituido por 79 exones, produce un RNAm de 14 Kb el cual codifica para la proteína distrofina de 385 aminoácidos.

## Manifestaciones clínicas:

Los síntomas por lo general aparecen antes de los 6 años de edad. Hay debilidad muscular progresiva de la pelvis y pierna la cual se asocia a pérdida de masa muscular. La debilidad muscular también se representa en los brazos, cuello y otras áreas. Inicialmente los músculos de la pantorrilla se agrandan el cual es finalmente reemplazado por grasa y tejido conectivo, por lo cual se conoce también como Distrofia pseudohipertrófica de Duchenne. El signo de Gower se presenta cuando el paciente apoya sus manos sobre los muslos para poder ponerse de pie. También se presentan contracturas musculares principalmente en los talones y piernas, produciendo incapacidad para utilizar los músculos debido al acortamiento de las fibras musculares y a la fibrosis del tejido conjuntivo.

Scribe

Dr. Sergio Jimenez Ruiz

# Miastenia Gravis

La miastenia gravis (MG) es una enfermedad autoinmune que se produce por el bloqueo postsináptico de la placa neuromuscular, a través de anticuerpos que se unen a los **receptores de Acetilcolina (ACh)** o a moléculas de la membrana postsináptica (funcionalmente relacionadas con la unión neuromuscular); lo que genera fatiga y 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 ACh. Podría desencadenarse por una infección viral o bacteriana.

En la MG con anticuerpos anti ACh se pueden encontrar anomalías tímicas (hiperplasia y timoma); en estos centros germinales las células B generarán los anticuerpos principalmente contra la región más inmunogénica de los ACh.

## Clasificación

Scribe

Dr. Sergio  
Jimenez Ruiz

# Esclerosis múltiple

Es una enfermedad crónica inflamatoria del sistema nervioso central, que puede afectar a cualquier edad, predominando en mujeres. 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 anatomopatológico 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, resultado en placas de mayor tamaño.

Histológicamente se observa un infiltrado inflamatorio perivascular formado por células T CD4 junto a macrófagos y astrocitos. Existe, además, activación de células B.

## Epidemiología

La EM es la enfermedad neurológica más frecuente en adultos jóvenes en Europa y Norteamérica. La enfermedad puede comenzar a cualquier edad, siendo rara antes de los

Scribe

## Bibliografía

Castro-Suárez, Sheila, Caparo- Zamalba, Cesar y Meza, María (2017) Actualización en Miastenia Gravis Update, Revista de Neuro-Psiquiatria, 80 (4), 207-260.

Esclerosis multiple (Junio 2001) Medicina Integral , 18-24

(Ruiz, 2008)

## Bibliografía

Ruiz, D. A. (2008). DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE . *REVISTA MEDICA DE COSTA RICA Y CENTROAMERICA* , 315-318.