



PASIÓN POR EDUCAR

Juan Carlos López Gómez

Dr. Sergio Jiménez Ruíz

Control de lectura

Medicina Física y de Rehabilitación

PASIÓN POR EDUCAR

Quinto semestre grupo A

Comitán de Domínguez Chiapas a 14 de octubre de 2022

Enfermedad de Duchene

La distrofia muscular de Duchenne es un tipo de distrofia muscular que aparece durante la infancia, normalmente entre los tres y los cinco años, esta causada por la mutación de un gen, el DMD que codifica la distrofina, una proteína que ayuda a fortalecer las fibras musculares y las protege frente a las lesiones, provoca dependencia y limita los años de vida, afecta a uno de cada 3.500 niños en el mundo aunque también puede afectar a niñas, la distrofia muscular de Duchenne es causada por un defecto en el gen DMD que se encuentra en el cromosoma X y que no codifica la distrofina, la proteína más los músculos no funcionan de forma correcta sufriendo una degeneración rápida y progresiva hasta que mueren, las células musculares destruidas son reemplazadas por tejido conectivo que ocasiona contracturas y rigidez muscular, la distrofia muscular de Duchenne es causada por un defecto en el gen DMD, entre las sustancias que se escapan del interior de la célula muscular hacia el torrente sanguíneo destaca la liberación de creatinina quinasa o creatinina fosfo quinasa (CK), que participa en la producción de energía que requiere el músculo para su buen funcionamiento, la CK eleva su valor en sangre de 10 a 100 veces, el valor normal es de 0 a 200, los casos de distrofia muscular de

Distrofia muscular de Becker

Dr. Sergio REEN
Jimenez Ruiz
Juan Carlos
Lopez Gonzo

La distrofia muscular de Becker es un tipo de distrofia muscular, un trastorno de origen genético que debilita y reduce progresivamente los músculos del cuerpo, causa problemas menos graves que el tipo más frecuente de distrofia muscular Duchenne. Los síntomas van de leves a casi tan graves como debilidad muscular en las caderas y la pelvis, los muslos y los hombros, así como el músculo del corazón, los cambios en el músculo cardíaco pueden ocurrir más deprisa que los que tienen lugar en otros músculos. La distrofia muscular de Becker ocurre debido a que la distrofina, una proteína fabricada por las células musculares, no funciona, un cambio en el gen de la distrofina hace que la proteína sea demasiado corta, esta distrofina defectuosa expone a las células musculares al riesgo de lesionarse al usarlas con normalidad, afecta en mayor medida a los niños que a las niñas y se asocia a debilidad en los movimientos de brazos y piernas este se debe a que el gen de la distrofina se encuentra en el cromosoma X, los niños tienen solo un cromosoma X, mientras que las niñas tienen dos, la mayoría de los niños con un gen defectuoso de la distrofina lo heredan de sus madres, mutación

Myastenia Gravis

Juan Carlos
06/10/2022.

La myastenia Gravis es un trastorno de la transmisión neuromuscular debido a una disminución de origen autoinmune, de número de receptores de acetilcolina en la placa motora, se caracteriza por debilidad y fatiga muscular fluctuante, y principalmente de los músculos inervados por los pares craneales se manifiesta durante la actividad continuada y mejora tras el reposo y la administración de drogas anticolinérgicas, evoluciona por lo general en forma progresiva o en brotes separados por remisiones de duración variable, en la mayoría de los casos comienza con afectaciones de los músculos oculares como diplopía o ptosis palpebral la debilidad puede permanecer confinada a los músculos oculares por largo tiempo o implicar también a los músculos bulbares que controlan la masticación, salivación o articulación, el problema puede afectar selectivamente a los músculos oculares en más del 15% de los pacientes pero casi siempre se generaliza, en situaciones de estrés como infecciones o cirugía puede producirse un empeoramiento que puede conducir a un fallo respiratorio y amenazar la vida, generalmente los pacientes consultan porque empiezan a tener problemas para realizar tareas de la vida diaria como debilidad para peinarse, vestirse, deglutir etc

Esclerosis Múltiple

Jimenez Ruiz

Juan Carlos

Lopez Gomez

11/10/2022

La esclerosis múltiple es una enfermedad inflamatoria del sistema nervioso central 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 nervios, los síntomas de la enfermedad se caracterizan por su gran variedad, al estar las lesiones diseminadas por el SNC, la enfermedad puede iniciarse por alteraciones sensitivas, motoras, visuales, vértigo, trastorno esfinterianos o cognitivas, cursa en forma de brotes o de forma progresiva, el diagnóstico clínico de la EM se realiza tomando en consideración la existencia de criterios de deseminación espacial y de dispersión temporal, la resonancia magnética cerebral muestra lesiones multifocales de la sustancia blanca, 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 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 en placas de mayor ta-

Bibliografía

Castro-Suárez, Sheila, Caparó-Zamalloa, César, & Meza-Vega, María. (2017). Actualización en Miastenia gravis: *Revista de Neuro-Psiquiatría*, 80 (4), 247-260. Recuperado el 10 de octubre de 2022 de <https://dx.doi.org/https://doi.org/10.20453/rnp.v80i4.3239>

Carretero Ares, J. L., Bowakim Dib, W., & Acebes Rey, J. M.. (2018). Actualización: esclerosis múltiple. *Medifam*, 11(9), 30-43. Recuperado en 14 de octubre de 2022, de http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1131-57682001000900002&lng=es&tlng=es.

CHAUSTRE R., DIEGO M. Y CHONA S., WILLINGTON. (2011). DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE: PERSPECTIVAS DESDE LA REHABILITACIÓN. *Revista Med*, 19 (1), 37-44. Recuperado el 14 de octubre de 2022, de http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0121-52562011000100005&lng=en&tlng=es.

Silva, Claudia T, Fonseca, Dora Janeth, Mateus, Heidi, Contreras, Nora & Restrepo, Carlos M. (2005). Distrofia muscular de Duchenne y Becker: Una visión molecular. *Acta Médica Colombiana*, 30 (3), 112-116. Recuperado el 14 de octubre de 2022, de http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-24482005000300005&lng=en&tlng=es.