



MEDICINA HUMANA

Jhair Osmar Roblero Diaz

Dr. Sergio Jiménez Ruiz

control de lectura

medicina física y rehabilitación

5° PASIÓN POR EDUCAR

“B”

Comitán de Domínguez Chiapas a 14 de octubre de 2022

Esclerosis múltiple

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz

Jhays

La esclerosis múltiple es una enfermedad del cerebro y la médula espinal sistema nervioso central que puede provocar la discapacidad. Con la esclerosis múltiple, el sistema inmunitario ataca la vaina protectora mielina que recubre las fibras nerviosas y causa problemas de comunicación entre el cerebro y el resto del cuerpo. Con el tiempo, la enfermedad puede causar el deterioro o daño permanente de los nervios. Los signos y síntomas de la esclerosis múltiple varían mucho según la magnitud de la lesión a los nervios y cuáles de ellos están afectados. Algunas personas con esclerosis múltiple grave pueden perder la capacidad de caminar sin ayuda o de caminar por completo, mientras que otras pueden experimentar largos períodos de remisión sin que aparezca ningún síntoma nuevo. La esclerosis múltiple no tiene cura, no obstante algunos tratamientos ayudan a acelerar la recuperación de los ataques, cambiar el curso de la enfermedad y controlar los síntomas. Síntomas según la ubicación de las fibras nerviosas afectadas, los síntomas a menudo afectan el movimiento, entumecimiento o debilidad en una o más extremidades que se produce típicamente en un lado del cuerpo a la vez o en las piernas y el tronco, sensaciones de choques eléctricos que se producen con ciertos

Jhoir

Miastenia Gravis

La Miastenia gravis es una enfermedad autoinmune que se produce por el bloqueo postsináptico de la placa motoneuronal, a través de autoanticuerpos que se unen a los receptores de Acetilcolina 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 cursos fluctantes. La debilidad muscular localizada o generalizada puede ser muy severa y comprometer las musculaturas respiratorias (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 tímica, lo que ocasiona una respuesta intensa contra los ACh. Quez a uno de los hallazgos más importantes es la presencia de células mioides en las glándulas tímicas que expresan en su superficie ACh el mecanismo por el cual se produce esta disregulación se desconoce aunque podría hacerse por una infección viral o bacteriana del paciente.

La distrofia muscular de Duchenne es una miopatía progresiva ligada al x, presente en todas las etnias y esta causada por mutaciones en el gen DMD. Presenta una incidencia de alrededor de 1 en 3.500 neonatos varones. El gen DMD codifica la distrofina, una proteína intracelular que se expresa sobre todo en el músculo liso, esquelético y cardíaco así como algunas neuronas cerebrales, músculo esquelético, la distrofina forma parte de un gran complejo de proteínas asociadas al sarcómero, al que confiere estabilidad. Las mutaciones en el gen DMD que causan la distrofia muscular de Duchenne comprenden grandes deleciones, grandes duplicaciones y pequeñas deleciones que se producen en uno o dos puntos calientes. Los cambios de nucleótidos ocurren a lo largo de todo el gen, pero sobre todo en los dinucleótidos CpG. Las mutaciones de novo se producen con frecuencia análoga durante la ovogénesis y la espermatogénesis. La mayoría de las deleciones surgen durante la ovogénesis, mientras que la mayoría de los cambios de nucleótidos de novo surgen durante la espermatogénesis. Las mutaciones que causan un fenotipo nulo para la distrofia producen una enfermedad muscular más grave que las mutaciones de los alelos DMD que expresan una distrofia parcialmente funcional. No se ha encontrado

Distrofia de Becker

Jhcar

También se debe a mutaciones en el gen de la distrofina, pero los alelos de la BMD dan lugar a un genotipo mucho más leve. Se establece el diagnóstico de BMD si los pacientes todavía pueden caminar a los 16 años de edad. Hay una variabilidad significativa en la progresión de la enfermedad y algunas pacientes mantienen la capacidad para caminar durante muchos años. Los pacientes con BMD son portadores de alelos mutados que mantienen el marco de lectura de las proteínas está alterada y aparece con niveles bajos. La presencia de distrofina, aunque a menudo esta proteína está alterada y aparece con niveles bajos. La presencia de distrofina en el músculo de los pacientes con BMD se puede demostrar generalmente mediante la técnica de inmunofluorescencia Western y mediante inmunotransferencia. Con BMD es elevada hasta el 70% de la normal de manera que estas personas pueden transmitir el gen a sus hijos. Una elevada proporción de casos de BMD tiene un origen hereditario y la proporción de mutaciones nuevas es escasa alrededor de tan solo el 10%. Es una enfermedad hereditaria que causa debilidad progresiva y atrofia de los músculos esqueléticos y del corazón afecta principalmente a los varones. La edad

Bibliografía

CHAUSTRE R., D. M. (2011). SCIELO. Obtenido de DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE: PERSPECTIVAS DESDE LA REHABILITACIÓN. Revista Med:
http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S012152562011000100005&lng=en&tlng=es.

Kasper, F. H. (19° edición). Harrison principios de medicina interna. Mc Graw Hill education.

R, L. N. (7° edición). Thomson & Thomson genética humana. ELSEVIER.