



**Arguello Tovar Avilene Del Rocío**

**Dr. Jiménez Ruíz Sergio**

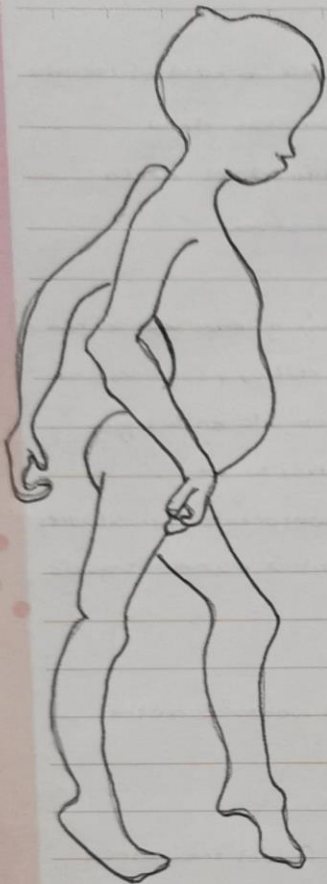
**Controles de lectura**

**Medicina Física y de Rehabilitación**

**PASIÓN POR EDUCAR**

**Grado: 5 B**

Comitán de Domínguez Chiapas a 14 de octubre del 2022



# Enfermedad de Duchenne

Dr. Sergio Jimenez Ruiz

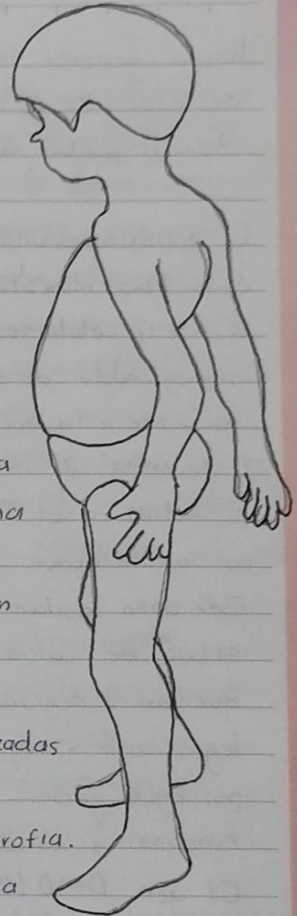
Enfermedad muscular recesiva ligada al cromosoma X causada por la incapacidad de sintetizar distrofina, involucrada en mantener la integridad del sarcolema, por lo cual el músculo sufre un proceso de degeneración y regeneración. Las manifestaciones clínicas incluyen debilidad muscular proximal en los primeros años de vida, pseudohipertrofia, cardiomiopatía y una incidencia aumentada de alteraciones mentales.

Enfermedad genética de herencia recesiva ligada al cromosoma X, causada por una mutación del gen de la distrofina ubicado en el locus Xp21. Su incidencia anual aproximada es de 1 cada 500 recién nacidos vivos varones. Las manifestaciones clínicas que deben hacer sospechar DMD son retraso en la adquisición de la marcha, dificultad para incorporarse del suelo y caídas frecuentes en los primeros 5 años de vida asociado a hipertrofia gemelar. La adquisición tardía del habla es un signo clínico presente en cerca del 50% de los pacientes. Además la discapacidad intelectual, el trastorno del espectro autista y el trastorno por déficit de atención son comorbilidades presentes en aproximadamente el 30% de los pacientes. La debilidad muscular, inicialmente proximal, simétrica y progresiva, lleva a la pérdida de la marcha alrededor de los 12 años (edad media: 9.5 años) momento en el cual se inicia el desarrollo de la escoliosis, pérdida de la función de miembros superiores, insuficiencia respiratoria y cardiomiopatía. La evolución natural de la enfermedad se puede modificar con el tratamiento farmacológico con corticoides sumado al cuidado respiratorio, cardiológico y la implementación de la atención multidisciplinaria logrando mantener la deambulación hasta una media de 13-14 años, y aumentando la edad de supervivencia más allá de los 20 años.



Dr. Sergio  
Jimenez Ruiz

# Distrofia muscular de Becker



— Las distrofias musculares son un tipo de miopatías primarias, la mayoría de etiología genética, con una presentación clínica e historia natural diversas. Usualmente son producidas por la pérdida de función de una proteína que puede hacer parte de la matriz extracelular, membrana plasmática o membrana nuclear. Esto genera un proceso de degeneración y regeneración de la fibra muscular que produce necrosis, inflamación y reemplazo de fibras musculares por tejido adiposo. Su sintomatología es variada, aunque comúnmente todas las distrofias musculares son caracterizadas por generar debilidad muscular progresiva y afectar principalmente el músculo estriado en diferentes distribuciones, dependiendo del tipo de distrofia.

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 de la Distrofia Muscular de Duchenne / Becker que se conoce como distrofinopatía.

La DMD / B, es un tipo de distrofia muscular de origen genético, con patrón de herencia recesivo ligado al cromosoma X. Ocurre como resultado de una mutación en el gen DMD (x p 21.2) que conduce a la ausencia o deficiencia de la proteína distrofina, y ocasiona una degeneración continua de las fibras musculares. DMD / B es la distrofia muscular más frecuente, con una incidencia que varía en un rango entre 1:3802 a 1:6291 hombres nacidos vivos y una prevalencia de 15.9 a 19.5 por 100 000 nacidos vivos a nivel mundial para el caso de Becker y con una incidencia de 1:18500 para el caso de Duchenne. La sintomatología clínica es variable, los pacientes pueden tener inicialmente retraso del desarrollo psicomotor y debilidad muscular progresiva de predominio proximal, lo que les genera dificultad para caminar, correr o levantarse.



# Myastenia Gravis

Dr. Sergio  
Jimenez Ruiz

Es una enfermedad neuromuscular autoinmune y crónica, mediada por anticuerpos contra el receptor nicotínico de acetilcolina, que se caracteriza por debilidad fluctuante de los músculos esqueléticos (voluntarios del cuerpo) y fatiga.

Actualmente es uno de los trastornos autoinmunes mejor definidos y entendidos. Esta se caracteriza por debilidad y fatiga de forma fluctuante y en combinación variable de los músculos respiratorios. Estos síntomas son el resultado de un ataque inmunológico contra la membrana postsináptica de la unión neuromuscular.

El diagnóstico de la miastenia gravis depende tanto de pruebas clínicas como serológicas. Es una enfermedad que puede ser controlada de forma efectiva con las distintas líneas terapéuticas actuales, incluso logrando la remisión de esta.

A continuación, presentamos una actualización de la enfermedad.

La miastenia gravis (MG) es una enfermedad que podía catalogarse de poco frecuente, que afecta en torno a 10.000 personas en total. Puede manifestarse a cualquier edad, aunque suele tener dos picos: uno temprano en la segunda - tercera década (de predominio femenino) y otro tardío en la octava década (de predominio masculino). Se sabe que puede asociarse con otras enfermedades autoinmunes como la neuromielitis óptica, la enfermedad tiroidea autoinmune, la artritis reumatoide o el lupus eritematoso sistémico.

Enfermedad autoinmune mediada por autoanticuerpos que causa debilidad de los músculos esqueléticos al alterar la unión neuromuscular. Los síntomas aparecen principalmente en la adolescencia y la edad adulta, siendo mayoritariamente un trastorno adquirido. (La aparición en recién nacidos y en la infancia se conoce como miastenia congénita).

El principal causante de la MG es contra el receptor de acetilcolina que los anticuerpos dirigidos contra la tirosina quinasa del receptor específico la tirosina quinasa del receptor específico de músculo (MUSK) tienen un papel destacado en su desarrollo.



# Esclerosis Múltiple

Es una enfermedad del cerebro y la médula espinal (sistema nervioso central) que puede provocar 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: Los signos y síntomas de la esclerosis múltiple pueden ser muy distintos de una persona a otra y durante el transcurso de la enfermedad, según la ubicación de las fibras nerviosas afectadas. Los síntomas a menudo afectan el movimiento, tales como: ① Entumecimiento o debilidad de una o más extremidades que se produce típicamente en un lado del cuerpo a la vez, o en las piernas y el tronco. ② Sensaciones de choques eléctricos que se producen con ciertos movimientos del cuello, en especial, al inclinarlo hacia adelante (signo de Lhermitte). ③ Temblores, falta de coordinación o marcha inestable.

Los problemas de visión también son frecuentes incluidos: ① Pérdida de visión parcial o completa, por lo general en un ojo a la vez, a menudo con dolor al mover el ojo. ② Visión doble prolongada. ③ Visión borrosa. Los síntomas de la esclerosis múltiple también pueden incluir: ① Hablar arrastrando las palabras, fatiga, mareos, hormigueo o dolor en distintas partes del cuerpo, y problemas con la función sexual, los intestinos y la vejiga.



## Bibliografía

Distrofia muscular de Duchenne Anales de Pediatría Continuada Salas, Ana Camacho 16962818  
10.1016/S1696-2818(14)70168-4 10.1016/S1696-2818(14)70168-4  
<https://www.elsevier.es/es-revista-anales-pediatria-continuada-51-articulo-distrofia-muscular-duchenne-S16>. (s.f.).

Distrofia muscular de Duchenne y Becker. Genética Inicio Referencia . 2016;  
<http://www.ghr.nlm.nih.gov/condition/duchenne-and-becker-muscular-dystrophy> . (s.f.).

Esclerosis múltiple Medicina Integral Pericot, I. M.-r.-m.-i.-6.-a.-e.-m.-1. (s.f.).

Puesta al día en la miastenia gravis Medicina de Familia. SEMERGEN 2018 Martínez Torre, S. G.-r.-m.-f.-s.-4. (s.f.).