



PASIÓN POR EDUCAR



**Nombre del alumno: Juan Bernardo  
Hernández López**

**Nombre del profesor: Jiménez Ruiz  
Sergio**

**Nombre del trabajo: Controles de  
lectura**

**Materia: Medicina Física y  
rehabilitación**

**Grado: 5to Grupo: "B"**

Comitán de Domínguez Chiapas a 14 de octubre del 2022

# Enfermedad de Duchenne.

D 27 M 09

Dr. Sergio Jimenez Ruiz

Bernardo.

- La enfermedad de Duchenne (DMD) es una 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 en 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.
- La identificación de la mutación causal de la enfermedad es necesaria para proporcionar consejo genético y estudiar a las portadoras de la familia.
- Los corticoides son la única medicación que ralentiza la progresión de la debilidad.
- La supervivencia de la DMD ha aumentado en las últimas décadas gracias a la introducción de la ventilación mecánica no invasiva y a la sistematización de la cirugía de escoliosis.
- La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad muscular ligada al cromosoma X.

Su nombre se debe a Duchenne de Boulogne, quien no hizo la descripción original, pero sí contribuyó a definir sus características en 1868. En la actualidad, no existe tratamiento curativo, pero la terapia con corticoides y el manejo multidisciplinario cardiorrespiratorio y ortopédico han modificado la historia natural de la DMD.

Genética y neuropatología. Las bases moleculares de la enfermedad se descubrieron en los años 80, a partir del análisis de un paciente que presentaba una delección en el cromosoma X que le originaba DMD, enfermedad granulomatosa crónica, retinitis pigmentosa y fenotipo McLeod en la serie roja. Esto permitió la identificación del gen de la distrofina, DMD, en el locus Xp21.2. Es un gen muy grande, con 79 exones y 3 Mb, su procesamiento para producir la proteína es complejo. Esto facilita la aparición de mutaciones espontáneas, lo que ocurre hasta en un tercio de los casos. La distrofia se localiza en el



Dr. Sergio  
Jimenez Ruiz

Bernardo

# Distrofia de Becker

La distrofia muscular de Becker es una enfermedad hereditaria que causa debilidad progresiva y atrofia de los músculos esqueléticos y del corazón. Afecta principalmente a los varones. La edad de aparición y la tasa de progresión puede variar, pero por lo general, comienza con debilidad muscular entre 5 y 45 años de edad. En algunos casos, los problemas en el músculo del corazón (cardiomiopatía) son la primera señal de la enfermedad. La distrofia muscular de Becker es causada por una mutación del gen DMD y se hereda de forma recesiva ligada al cromosoma X. La enfermedad es muy similar a la distrofia muscular de Duchenne, una enfermedad más grave que comienza más temprano y que empeora mucho más rápido. Todavía no existe una cura para esta enfermedad, pero hay muchas investigaciones. El tratamiento actual tiene como objetivo aliviar los síntomas y mejorar la calidad de vida. Las personas con la distrofia muscular de Becker pueden sobrevivir hasta más de los 40 años de edad. Las señales y los síntomas de la distrofia muscular de Becker pueden comenzar en cualquier momento desde la infancia hasta los 20 años de edad. Con el pasar del tiempo las piernas (músculos) cada vez se vuelven más débiles. Las personas afectadas tienen dificultad con las habilidades musculares (como correr o saltar) y pierden su masa muscular. Eventualmente, los erectos pueden llegar hasta



# MIASTENIA GRAVE

La miastenia grave se caracteriza por debilidad muscular episódica y fatigabilidad fácil causada por la destrucción de los receptores de acetilcolina mediada por autoanticuerpos y células. Es más frecuente entre las mujeres jóvenes y los hombres mayores, pero puede aparecer en hombres y mujeres a cualquier edad. Los síntomas se pierden con la actividad muscular y disminuyen con el reposo. El diagnóstico se realiza mediante la medición de los niveles de anticuerpos séricos del receptor de acetilcolina (AChR), la electromiografía y pruebas en la cabecera del paciente (prueba de la bolsa de hielo, prueba de reposo). El tratamiento incluye los agentes anticolinérgicos, los inmunosupresores, los corticoides, la plasmaféresis, la inmunoglobulina IV y, posiblemente, la timectomía.

La miastenia grave es el resultado de un ataque autoinmunitario contra los receptores de acetilcolina postsinápticos, que interrumpe la transmisión neuromuscular. El desencadenante para la producción de anticuerpos es desconocido pero el trastorno se asocia con alteraciones del timo, hipertiroidismo autoinmunitario y otros trastornos autoinmunitarios (p. ej. artritis reumatoide, lupus eritematoso sistémico, anemia perniciosa.) El papel del timo en la miastenia es poco claro, pero el 65% de los pacientes tiene hiperplasia tímica y el 10% presenta un timoma. Alrededor del 50% de los timomas son malignos. Los factores desencadenantes

**Epidemiología.** Una revisión sistemática realizada el año 2010, que incluyó 55 estudios realizados entre 1950 y el 2007 encontró que incidencia de 8 a 10 casos por millón



# Esclerosis Múltiple

Dr. Sergio  
Jimenez Ruiz  
Benavente

• La esclerosis múltiple (EM) es una enfermedad del sistema nervioso central, desmielinizante y crónica. Se trata de una enfermedad neurológica de la cual no se conoce su causa.

Ataca la vaina de mielina que envuelve al nervio que transmite las sensaciones al cerebro y a la médula espinal.

En los lugares en los que se destruye la mielina, en diferentes sitios del sistema nervioso central, aparecen placas del tejido cicatricial endurecido (esclerosis). Los impulsos nerviosos

que pasan por esos sitios se interrumpen y en ocasiones quedan totalmente bloqueados. ¿Cuáles son los síntomas de

la esclerosis múltiple? Los enfermos suelen presentar diversos síntomas, frecuentemente aparecen en forma simultánea y

pueden ser leves, moderados o severos, como cansancio, hormigueo, trastornos en la sensibilidad, alteraciones del

equilibrio, temblor involuntario, rigidez, espasmos, debilidad en las extremidades, alteraciones en la vista o en el

funcionamiento de la vejiga o intestinos; ocasionalmente pueden presentarse cambios en las funciones mentales como

olvidos o confusión. ¿Cómo se origina la Esclerosis Múltiple?

Nuestros cuerpos contienen una sustancia grasa llamada mielina que rodea y protege las fibras nerviosas del cerebro

y la médula espinal (sistema nervioso central), de la misma forma que la tela de aislar protege los cables eléctricos.

Cuando alguna parte de este recubrimiento de la mielina o aislante se destruye, los impulsos nerviosos al

cerebro se interrumpen y distorsionan.

El resultado es la Esclerosis Múltiple porque varios áreas del cerebro y la médula espinal se afectan, esclerosis porque se forman parches endurecidos de tejido

## Bibliografía

Camacho Salas, A. (s. f.). *distrofia-muscular-duchenne*. www.elsevier.es. Recuperado 14 de octubre de 2022, de <https://www.elsevier.es/es-revista-anales-pediatria-continuada-51-articulo-distrofia-muscular-duchenne-S1696281814701684>

*Distrofia muscular de Becker*. (2016). <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13098/distrofia-muscular-de-becker>. Recuperado 14 de octubre de 2022, de <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13098/distrofia-muscular-de-becker>

Martínez Torre, S. M. T., Gómez Molinero, I. G. M. & Martínez Girón, R. M. G. (2018, 3 enero). *https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-familia-semergen-40-articulo-puesta-al-dia-miastenia-gravis-S1138359318300078*. Puesta al día en la miastenia gravis. Recuperado 14 de octubre de 2022, de <https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-familia-semergen-40-articulo-puesta-al-dia-miastenia-gravis-S1138359318300078>

*Esclerosis múltiple*. (s. f.). Esclerosis múltiple. Recuperado 14 de octubre de 2022, de <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/multiple-sclerosis/symptoms-causes/syc-20350269>