

**Brenda Nataly Galindo Villarreal**

**Sergio Jiménez Ruiz**

**Reportes de Lectura en Clase**

**Materia: Psiquiatría**

**Grado: 5to Semestre**

**Grupo: "B"**

**Carrera: Medicina Humana**

28-SEP-2022

# ENFERMEDAD DE DUCHENNE

Dr. Sergio  
Jimenez Ruiz  
Nataly. G. V

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad muscular grave 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.

Es la distrofia muscular más frecuente en la infancia y afecta a 1:3,500 recién nacidos varones.

Se debe a la ausencia de la distrofina, proteína fundamental para el mantenimiento de la fibra muscular.

»Es una distrofinopatía«

Se caracteriza por debilidad muscular de inicio en la infancia que sigue un curso progresivo y estereotipado. Sin ninguna intervención, los pacientes pierden la marcha antes de la adolescencia y el fallecimiento ocurre en la segunda década de la vida por complicaciones respiratorias o por problemas cardíacos.

En la actualidad, no existe tratamiento curativo, pero la terapia con corticoides y el manejo multidisciplinar cardiorrespiratorio y ortopédico han modificado la historia natural de la DMD.

## GENÉTICA Y FISIOPATOLOGÍA:

Los bases moleculares de la enfermedad se descubrieron en los años 80's, 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 3Mb, y su procesamiento para producir la proteína es complejo.



# DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER

Natally G.V. Dr. Sergio Jimenez Ruiz

Es un trastorno que causa que los músculos de la pelvis y las piernas se vuelven más débiles gradualmente con el paso del tiempo. Esto puede provocar diferentes complicaciones a medida que la enfermedad evoluciona.

¿Cuáles son las causas de la distrofia muscular de Becker?  
Es un trastor genético que puede transmitirse de las madres portadoras a sus hijos varones.

¿Cuáles son los síntomas de la distrofia muscular de Becker?

A medida que la enfermedad evoluciona, eventualmente, las personas experimentarán problemas para caminar o moverse. Caídas frecuentes, pérdida de los músculos y también debilidad en otras áreas del cuerpo.

¿Cuáles son las opciones de atención de la distrofia M. de Becker?

Si bien no existe cura para la enfermedad, la fisioterapia, los ejercicios y los dispositivos ortopédicos pueden ayudar a las personas que padecen la afección a vivir una vida lo más gratificante posible.

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 comienza con debilidad muscular en 5 y 15 años de edad.

Es causada por una mutación en el gen DMD y se hereda de forma recesiva ligada al cromosoma X.



Dr. Sergio Jimenez Ruiz  
Nataly G.V

# Miastenia Gravis

La miastenia gravis es una enfermedad autoinmunitaria que afecta a los receptores nicotínicos postsinápticos de la unión neuromuscular, clínicamente caracterizada por la fatiga y debilidad muscular.

Afecta mayormente a las mujeres.

Aunque su patología aún no está bien definida, parte de ella se explica por la existencia de anticuerpos contra receptores nicotínicos de acetilcolina.

Actualmente se sabe que los anticuerpos antirreceptores de acetilcolina (AChR), aunque son los que caracterizan a la enfermedad no son los únicos. Existen también anticuerpos contra el receptor tirosin-quinasa músculo específico (MusK) y anticuerpos contra lipoprotein related 4 (LRP4).

El cuadro clínico es debilidad muscular que se caracteriza por variar de un día a otro (fluctuante), que se dispara tras la actividad física y que empeora al anochecer.

Principalmente afecta a las extremidades, aunque también puede afectar la musculatura extrínseca del ojo (diplopía, ptosis palpebrales), y músculos bulbares (voz nasal, disartria, disfagia y compromiso respiratorio).

Para el diagnóstico clínico es importante tener en cuenta que esta patología no afecta los reflejos osteotendinosos, pupilares, la sensibilidad ni tampoco produce disautonomías, esto tiene especial consideración para sus diferenciales.

Para su estudio clínico se divide en miastenia ocular y generalizada según la clasificación de la Myasthenia Gravis Foundation of America.





# ESCLEROSIS MÚLTIPLE

La esclerosis múltiple (EM) es una enfermedad crónica inflamatoria del sistema nervioso central (SNC) que puede afectar a cualquier edad, predominando en las mujeres.

Afecta a personas predispuestas genéticamente que estarían expuestas, probablemente en la infancia, a un agente ambiental, que ocasionaría una distorsión 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:

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 en general, menor de 1,5 cm de diámetro, con tendencia a coalescer, resultando en placas de mayor tamaño.

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

## Epidemiología:

Puede comenzar a cualquier edad, siendo rara antes de los 10 y después de los 60 años.

Afecta con mayor frecuencia a las mujeres.

## Patogenia:

Parece ser de índole inmunológica.

El proceso de desmielinización produce una alteración en la conducción saltatoria típica de las vías mielinizadas normales, entendiéndose

## Bibliografía

Distrofia muscular de Becker. (21). *GARD*, 3/09/2016.

Gurrola, Á. D. (27-12-2017). Cuadro clínico y riesgos de la Miastenia Gravis. *ELSEVIER*, 5.

Migvis Monduy, M. (enero 23, 2020). Distrofia muscular de Becker. *Nicklaus Childrens Hospital*, 1.

Salas, A. C. (Marzo-Abril 2014). Distrofia muscular de Duchenne. *ELSEVIER*, 21.