



LICENCIATURA EN MEDICINA HUMANA

Sanchez Chanona Jhonatan

Dr. Sergio Jiménez Ruiz

Historia Natural de la enfermedad

Medicina Física y de Rehabilitación

5°

PASIÓN POR EDUCAR
"B"

Comitán de Domínguez Chiapas a 14 de octubre de 2022

Distrofia Muscular de Duchenne

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz
Jonathan

Genética y Fisiopatología: Las bases moleculares de la enfermedad se descubrieron en los años ochenta, a partir del análisis de un paciente que presenta 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 distrofia, 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. Esto facilita la aparición de mutaciones espontáneas, lo que ocurre hasta un tercio de los casos. La distrofia se localiza en el sarcolema, en su cara interna, y tiene un peso molecular de 427 kDa. Se divide en cuatro dominios: el amino terminal la une a la actina; el dominio en bastón es el más amplio; el dominio rico en cisteína contiene los sitios de anclaje al beta-distroglicano de la membrana y, por último, el dominio carboxi-terminal contacta con la distrobrevina. De esta forma, además de dar estabilidad y soporte estructural, la distrofia supone un enlace directo en la matriz extracelular y el aparato contractil de la fibra muscular. La DMD se produce por la ausencia o el defecto grave de la distrofia. Esto provoca daño del sarcolema ante el estrés mecánico, pérdida de la homeostasis del calcio intracitoplasmático y, finalmente, degeneración de la fibra muscular. La fibra se necrosa y los intentos de regeneración muscular son insuficientes hasta que gran parte del tejido muscular normal es sustituido por tejido fibro

Distrofia Muscular de Becker

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz

Jhonatan

También se debe a mutaciones en el gen de la distrofia 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 variedad significativa en la progresión de la enfermedad y algunos pacientes mantienen la capacidad para caminar durante muchos años. En general los pacientes con BMD son portadores de alelos mutados que mantienen el marco de lectura de la proteína y, así, expresan algo de distrofina, aunque a menudo esta proteína está alterada y aparece con niveles bajos.

La presencia de distrofina (distrofina) en el músculo de los pacientes con BMD se puede demostrar generalmente mediante la técnica de inmunotransferencia Western y mediante inmunofluorescencia.

Genética de la distrofia muscular de Becker.

La BMD constituye aproximadamente el 15% de las mutaciones en el locus. Es una variante menos grave con una evolución más lenta e inicia a una edad más avanzada (5 a 15 años), pero con manifestaciones clínicas, de laboratorio y genéticas. Los datos de laboratorio consisten en elevaciones masivas (20 a 100 veces lo normal) de la CK sérica, un patrón miofásico de las pruebas electromiográficas y evidencia en la biopsia de grupos de fibras musculares necróticas con regeneración, fagocitosis y reemplazo adiposo del músculo. El diagnóstico se establece mediante la determinación de la deficiencia de

Miastenia Gravis

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz

Jhonatan

Es una enfermedad autoinmune que se produce por el bloqueo postsináptico de la placa mioneural, a través de autoanticuerpos que se unen a los receptores de Acetilcolina (ACh) 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 de curso fluctuante. La debilidad muscular puede llegar a ser muy severa y comprometer la musculatura respiratoria (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 a una falta de regulación de la respuesta inmunitaria puede interferir con la tolerancia tanto de las células B como las células T en el timo, lo que ocasiona una respuesta intensa contra los ACh. Quizá uno de los hallazgos más importantes es la presencia de células mioides en las glándulas tímicas que expresan en su superficie ACh; sin embargo, el mecanismo por el cual se produce esta disregulación se desconoce; aunque podría desencadenarse por una infección viral o bacteriana. Los ACh, se encuentran agregados en las criptas de la membrana muscular post-sináptica, esta agregación requiere de la unión de la proteína derivada de la motoneurona agrin a la lipoproteína 4 (LRP4),

ESCLEROSIS MÚLTIPLE

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz

Jonathan

Este trastorno se caracteriza por la inflamación crónica y destrucción selectiva de la mielina del SNC; no afecta al SUP. En el examen patológico se observan las lesiones cicatrizadas multifocales de la esclerosis múltiple (EM), denominadas placas. Se considera que la causa es autoinmunitaria y los factores genéticos y ambientales determinan la susceptibilidad. La EM afecta a más de 350 000 estadounidenses en E.U y 2.5 millones de personas en todo el mundo; lo más frecuente es que se manifieste en las etapas inicial a medida de la vida adulta y las mujeres son tres veces más susceptibles que los varones. **Manifestaciones clínicas:** El inicio puede ser súbito o insidioso. Algunos pacientes tienen síntomas que son tal inocuos que es posible que no busquen atención médica durante meses o años. Las crisis recurrentes de disfunción neurológica focalizada, que persisten por lo general durante varias semanas o meses y se acompañan de una recuperación variable; por lo general, algunos enfermos presentan al principio un deterioro neurológico de lenta progresión. Los síntomas se agravan a menudo de manera transitoria con la fatiga, el estrés, el ejercicio o el calor. Las manifestaciones incluyen debilidad o síntomas sensitivos, dificultades visuales, alteraciones en la marcha y la coordinación, sensación de deseo imperioso de orinar o polaquiuria y fatiga anormal. La afectación motriz puede presentarse

Bibliografía

1. Silva, Claudia T, Fonseca, Dora Janeth, Mateus, Heidi, Contreras, Nora, & Restrepo, Carlos M. (2005). Distrofia muscular de Duchenne y Becker: Una visión molecular. *Acta Medica colombiana*, 30(3), 112-116. Retrieved October 14, 2022, from http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-24482005000300005&lng=en&tlng=es.
2. Ana Camacho Salas. Distrofia muscular de Duchenne. (2014). Sección de Neurología Infantil. Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de octubre. Madrid. España
3. S. Martínez Torre, I. Gómez Molinero, R. (2018). Puesta al día en la miastenia gravis. Martínez Girón Centro de Salud Ciudad de los Periodistas, Madrid, España.
4. Dennis L. Kasper, MD. Anthony S. Fauci MD. Stephen L. Hauser. Dan L. Longo, MD. J. Larry Jameson, MD. Joseph Loscalzo. Miastenia Grave. *Harrison Manual de Medicina Interna*. Capítulo 194. Página 1050-1053
5. Dennis L. Kasper, MD. Anthony S. Fauci MD. Stephen L. Hauser. Dan L. Longo, MD. J. Larry Jameson, MD. Joseph Loscalzo. Esclerosis Múltiple. *Harrison Manual de Medicina Interna*. Capítulo 190. Página 1012-1020