



Hernández Morales Jazmín

Jiménez Ruiz Sergio

Controles de lectura

Medicina física y rehabilitación

PASIÓN POR EDUCAR

5°B

Comitán de Domínguez Chiapas a 14 de octubre del 2022

ENFERMEDAD DE DUCHENNE

28-Sep-2022

Dr. Sergio

Jiménez Ruiz

Kizmen H.M.

La distrofia muscular de Duchenne 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, por tanto 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 en menor medida, por problemas cardíacos.

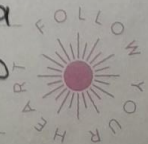
Genética y fisiopatología: Las bases moleculares de la enfermedad se descubrieron en los años ochenta, a partir del análisis de un paciente que presentaba una deficiencia en el cromosoma X que le originaba DMD, enfermedad granulomatosa crónica, riñitis pigmentosa y fenotipo McLeod. Esto permitió la identificación 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. Esto facilita la aparición de mutaciones espontáneas, lo que ocurre hasta en un tercio de los casos. La distrofina se localiza en el sarcolema

DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER

La distrofia muscular de Becker es un trastorno hereditario ligado al cromosoma X. Esta caracterizado principalmente por una debilidad en los músculos proximales de los miembros inferiores, tiene una evolución mas lenta que la distrofia muscular de Duchenne. Lleva su nombre en honor al medico alemán Peter Emil Becker, el primero en describir esta variante de distrofia muscular de Duchenne en la década de 1950. A diferencia de ésta, la de Becker tiene una distrofia inadecuada en cantidad o calidad, mientras que la de Duchenne presenta niveles prácticamente de ésta proteína.

Enfermedad mono genética causada por mutaciones en el gen DMD, al igual que la distrofia muscular de Duchenne. Este gen codifica para la proteína distrofina (polipéptido esencial) para mantener la estructura y mecánica de la fibra muscular y esta localizado en el brazo corto del cromosoma X.

La distrofia muscular de Becker se produce por mutaciones que no alteran la pauta de lectura, de lectura, de modo que permiten la producción de distrofina y esta se encuentra alterada (por lo que no cumple su función perfectamente) pero no esta ausente, de ahí la que





Dr. Sergio

Jimenez Ruiz

Jazmin H.M.

FECHA

04-October-2022

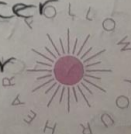
TITULO

Myastenia Grave

La miastenia grave es una enfermedad neuromuscular autoinmune crónica. Se caracteriza por la debilidad de los músculos del cuerpo, los síntomas comunes incluyen debilidad de los músculos que controlan el ojo, el párpado, las expresiones faciales, la masticación, el habla y la deglución. La debilidad tiene a aumentar durante los periodos de actividad y mejora después de los periodos de descanso, la causa exacta de la miastenia grave todavía no se sabe, pero en la miastenia grave hay anticuerpos contra los receptores de acetilcolina, en la unión del músculo con el nervio (neuromuscular), lo cual evita que prevenga la contracción del músculo, algunos casos se han relacionado con tumores en la glándula timo (un pequeño órgano en la parte superior del pecho que produce glóbulos blancos que protegen contra las infecciones).

Los investigadores creen que las variaciones en ciertos genes y otros factores pueden aumentar el riesgo de que una persona tenga esta enfermedad, no hay cura para la miastenia grave, pero los cambios de estilo de vida y algunos medicamentos pueden permitir periodos sin síntomas.

La miastenia grave puede afectar a cualquier músculo voluntario. Los músculos voluntarios son los músculos que controlamos directamente para hacer nuestro cuerpo hacer cosas, como caminar, correr, escribir, lanzar, agarrar algo, sonreír y masticar. En la miastenia grave, los músculos más



ESCLEROSIS MÚLTIPLE

En la esclerosis múltiple se dañan o destruyen zonas de mielina y la fibras nerviosas subyacentes en el cerebro, los nervios ópticos y la médula espinal.

Se desconoce la causa, pero puede implicar un ataque del sistema inmunitario contra los tejidos del propio organismo (reacción autoinmunitaria).

En la mayoría de los casos de esclerosis múltiple se alteran periodos de buena salud relativa con episodios de empeoramiento de los síntomas pero con el tiempo, la esclerosis múltiple empeora gradualmente.

Se tienen problemas de la vista y sensaciones anormales y los movimientos son débiles y torpes. Por lo general, el diagnóstico de la esclerosis múltiple se basa en los síntomas y los resultados de la exploración física y la resonancia magnética nuclear.

El tratamiento incluye corticosteroides, medicamentos que ayudan a frenar el ataque del sistema inmunológico a las vainas de mielina, así como medicamentos para aliviar los síntomas.

El término esclerosis múltiple se refiere a las numerosas áreas de cicatrización (esclerosis) que resultan de la destrucción de los tejidos que envuelven los nervios que envían mensajes (axones) también sufre daño. Con el tiempo, el tamaño del cerebro se reduce porque se destruye los axones. Por lo general, la esclerosis múltiple

Bibliografía

distrofia muscular de duchenne . (Marzo- abril de 2014). *Elsevier* , pág. 54.

duchenne . (s.f.). Obtenido de distrofia muscular de duchenne y becker : <https://www.duchenne-spain.org/que-es-duchenne/>

Mayo clinic . (s.f.). Obtenido de miastenia gravis : <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/myasthenia-gravis/symptoms-causes/syc-20352036>

medline plus informacion de salud . (s.f.). Obtenido de distrofia muscular de duchenne : <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000705.htm>

medline plus informacion de salud . (s.f.). Obtenido de esclerosis multiple : <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000737.htm>

Migvis Monduy, M. (23 de enero de 2020). *Niklaus childrens hospital* . Obtenido de <https://www.nicklauschildrens.org/condiciones/distrofia-muscular-de-becker>

Top doctors españa . (s.f.). Obtenido de esclerosis : <https://www.topdoctors.es/diccionario-medico/esclerosis-multiple>