



Medicina Humana

Luz Angeles Jiménez Chamec

Sergio Jiménez Ruiz

Controles de lectura

Medicina física y de rehabilitación

5° B

ENFERMEDAD DE DUCHENNE

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz
Luz Angeles

La distrofia muscular de Duchenne, es la más frecuente de la niñez. Es un desorden de carácter hereditario recesivo ligado al cromosoma X, caracterizada por debilidad muscular rápidamente progresiva, la cual empieza por los músculos de la pelvis y proximales de las piernas y luego afecta todo el cuerpo, con un pronóstico de vida no mayor de tres décadas.

→ Bases genéticas

Es una enfermedad hereditaria, recesiva ligada al cromosoma del sexo. Afecta principalmente a hombres en una relación de 1 por cada 3000 a 4000 nacidos vivos, aunque en algunas situaciones puede afectar a mujeres a pesar de la naturaleza recesiva de la enfermedad, esto debido a la inactivación X, lo cual lleva a la mujer a un estado de XO, lo cual lleva a la mujer a un estado de XO, en un lugar de XX, por lo que algunas mujeres portadoras pueden ser parcialmente afectadas, pero no con la misma severidad de los varones. Con este patrón de herencia los hijos de madres portadoras presentan un 50% de padecer la enfermedad y un 0% de ser portadores, mientras que las hijas tienen un 50% de ser portadoras.

→ Manifestaciones Clínicas

Los síntomas por lo general aparecen antes de los 6 años de edad, pero también pueden darse la infancia temprana. Hay debilidad muscular progresiva de la pelvis y las piernas, la cual se asocia a pérdida de masa muscular. La debilidad muscular también se presenta en los brazos, cuello y otras áreas, pero no tan severamente ni tan temprano como en la mitad inferior del cuerpo.

Inicialmente los músculos de la pantorrilla se agrandan, el cual es finalmente reemplazado por grasa y tejido conectivo por lo cual se conoce también como Distrofia pseudohipertrófica de Duchenne.

El signo de Gower se presenta cuando el paciente apoya sus manos sobre los muslos para poder ponerse de pie.

Distrofia muscular de Becker

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 o mededa que la enfermedad evoluciona.

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 patron mio patico de las pruebas electromiográficas y evidencia en la biopsia de grupos de fibras musculares

Esclerosis múltiple

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz
Luz Angeles

La EM es una enfermedad desmielinizante crónica, autoinmune e inflamatoria que afecta a todo el sistema nervioso central.

Constituye la principal causa de discapacidad neurológica no traumática entre los adultos jóvenes.

La EM se clasifica en varios subtipos basándose en el curso clínico:

- Remitente-recurrente: Cerca del 85% de los pacientes debutan con esta forma, se caracteriza por cuadros agudos de síntomas neurológicos con recuperaciones.

- Secundariamente progresiva: aparece 10-20 años después de la instalación de la forma remitente-recurrente, las remisiones se vuelven infrecuentes y por lo general son reemplazadas por un empeoramiento gradual de los síntomas neurológicos a lo largo de meses a años, suelen quedar secuelas neurológicas y se considera la progresión de las lesiones tempranas.

- Primariamente progresiva: solo 15% de los pacientes con EM se presentan con síntomas neurológicos progresivos y graduales sin remisiones desde el inicio. Generalmente los síntomas son mielopáticos.

- Progresiva-recurrente: es un subtipo de la forma primariamente progresiva que puede tener recaídas raras superpuestas a una progresión lenta.

A diferencia de la forma remitente-recurrente, este subtipo tiene escasez de

Myastenia gravis

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz
Los Angeles

La miastenia gravis es una enfermedad neuromuscular auto-inmune y crónica, mediada por autoanticuerpos contra el receptor nicotínico de acetilcolina, que se caracteriza por debilidad fluctuante de los músculos esqueléticos (voluntarios del cuerpo) y fatiga.

Tratamiento farmacológico:

El tratamiento de los pacientes con miastenia gravis, debe ser individualizado, con base en el tipo de presentación clínica y una evaluación de los factores de mal pronóstico. Es prioritario realizar una evaluación integral del deterioro funcional e impacto de la enfermedad en la vida diaria del paciente.

Los inhibidores de acetilcolina son fármacos de primera línea en el manejo de todas las formas de miastenia gravis, inhiben la degradación de acetilcolina en la unión neuromuscular.

Los inhibidores de acetilcolina son fármacos de primera línea en el manejo de todas las formas de miastenia gravis, inhiben la degradación de acetilcolina en la unión neuromuscular.

Los inhibidores de acetilcolina no inducen mejoría completa o sostenida y no modifican la progresión de la enfermedad. Pueden ser utilizados en el manejo de todas las formas del paciente con enfermedad leve no progresiva o miastenia ocular.

Se recomienda el uso de inhibidores de acetilcolina en el tratamiento sintomático del paciente con diagnóstico reciente de miastenia gravis y a largo plazo en el paciente con miastenia leve, especialmente en el paciente con enfermedad ocular.

Se recomienda la dosis inicial de periodos-

Bibliografía

- ** , M. B. (s.f.). DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (Revisión Bibliográfica). *REVISTA MEDICA DE COSTA RICA Y CENTROAMERICA*. Obtenido de <https://www.binasss.sa.cr/revistas/rmcc/586/art1.pdf>
- Mariana Guerra-Torres Fernando Suárez-Obando, b. R.-R. (s.f.). Distrofia Muscular de Duchenne/Becker. *Revista de pediatria* .
- médica, I. m. (s.f.). Guía de Referencia Rápida Tratamiento de la Miastenia Gravis en el adulto. Obtenido de <https://www.imss.gob.mx/sites/all/statics/guiasclinicas/391GRR.pdf>
- Rogelio Domínguez Moreno, M. M. (s.f.). Esclerosis múltiple: revisión de la literatura médica. Obtenido de <https://www.medigraphic.com/pdfs/facmed/un-2012/un125e.pdf>