

Yamili Lisbeth Jiménez Arguello.

Dr. Sergio Jiménez Ruiz.

Control de lectura 2° parcial.

Medicina física y de rehabilitación.

5°B

Comitán de Domínguez Chiapas a 14 de octubre del 2022

Enfermedad de Duchenne

Distrofia muscular de Duchenne

Es un trastorno hereditario, este implica debilidad muscular, la cual empeora rápidamente.

La distrofia muscular de Duchenne es causada por un gen defectuoso para la distrofina (una proteína en los músculos). Sin embargo, a menudo se presenta en personas con familias sin antecedentes conocidos de esta afección.

La afección afecta con mayor frecuencia a los niños debido a la manera en que la enfermedad se hereda. Los hijos de mujeres portadoras de la enfermedad (mujeres con un cromosoma defectuoso, pero que no presentan síntomas) tienen cada uno un 50% de probabilidades de tener la enfermedad y las hijas tienen cada una un 50% de probabilidades de ser portadoras.

En ocasiones muy poco frecuentes, una mujer puede ser afectada por la enfermedad.

La distrofia muscular de Duchenne se presenta en aproximadamente 1 de cada 3600 varones. Debido a que se trata de un trastorno hereditario, los riesgos incluyen antecedentes familiares de la distrofia muscular de Duchenne.

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad muscular grave ligada al cromosoma X.

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

Se caracteriza por debilidad muscular de inicio en la infancia, que sigue un curso progresivo y estereotipado.

Si no hay 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.

En la actualidad, no existe tratamiento curativo, pero la terapia con corticoide y el manejo multidisciplinar -

Distrofia muscular de Becker

Las distrofias musculares son un tipo de miopatias primarias, la mayoría de etiología genética, con una presentación clínica e historia natural diversas.

Usualmente son producidas por la pérdida de función de una proteína que puede hacer parte de la matriz extracelular, membrana plasmática o membrana nuclear.

Esto genera un proceso de degeneración y regeneración de las fibras musculares por tejido adiposo.

La sintomatología es variada, aunque comúnmente todas las distrofias musculares son caracterizadas por generar debilidad muscular progresiva y afectar principalmente el músculo estriado en diferentes distribuciones, dependiendo del tipo de distrofia.

Dentro de las distrofias musculares, hay un grupo que afecta una proteína específica que se encuentra en la membrana plasmática de las fibras musculares llamada distrofina. De este grupo hace parte de la distrofia muscular de Duchenne / Becker que se conoce como distrofinopatía.

La DMDB, es un tipo de distrofia muscular de origen genético, con patrón de herencia recesiva ligado al cromosoma X.

Ocurre como resultado de una mutación en el gen DMDB ($xp21.2$) que conduce a la ausencia o deficiencia de la proteína distrofina muscular, y ocasiona una degeneración continua de las fibras musculares.

DMDB es la distrofia muscular más frecuente, con una incidencia que varía en un rango entre 1:3502 a 1:6291 hombres nacidos vivos y una prevalencia de 15.9 a 19.5 por 100 000 nacidos vivos a nivel mundial para el caso de becker y con una incidencia de 1:8500 para el caso de Duchenne.

La sintomatología clínica es variable, los pacientes pueden tener inicialmente retraso del desarrollo psicomotor y debilidad

Miastenia 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 tiende a aumentar durante los periodos de actividad y mejora después de 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 ocurra la contracción del músculo.

Algunos casos se han relacionado con tumores en la glándula timo (un pequeño órgano en la parte superior de pecho que produce glóbulos blancos que protegen contra las infecciones).

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 comúnmente afectados son los músculos que controlan el movimiento del ojo y del párpado, la expresión facial, y la deglución.

El grado de debilidad muscular varía de persona a persona. Las personas con enfermedad más severa pueden tener muchos músculos afectados, incluyendo los músculos que controlan la respiración. Las personas con enfermedad leve pueden tener un solo grupo muscular implicado, tales como los músculos del ojo.

En general, las señales y los síntomas de la miastenia grave pueden incluir los párpados caídos (ptosis); visión borrosa o doble (diplopía); inestabilidad al andar; debilidad en los brazos, manos, dedos, piernas y el cuello; cambios en la expresión facial; dificultad para tragar; dificultad para respirar; o dificultad del habla.

Las personas pueden desarrollar miastenia grave a cualquier edad. Por razones desconocidas, se diagnostica con mayor frecuencia en las mujeres menores de 40 años y los hombres mayores de 60 años.

Esclerosis múltiple

En la esclerosis múltiple se dañan o destruyen zonas de mielina y las 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 en el encéfalo y la médula espinal. Esta destrucción se llama demielinización. A veces las fibras nerviosas que envían mensajes (axones) también sufren daños. Con el tiempo, el tamaño del cerebro se reduce porque se destruyen los axones.

Por lo general, la esclerosis múltiple comienza entre los 20 y los 40 años de edad, pero puede comenzar en cualquier momento entre los 15 y los 60 años. Es algo más frecuente en mujeres. La esclerosis múltiple es muy poco frecuente en niños.

La mayoría de los casos de esclerosis múltiple presentan

BIBLIOGRAFIA

Nascimento Osorio A, Medina Cantillo J, Camacho Salas A, Madruga Garrido M, Vilchez Padilla JJ. Consensus on the diagnosis, treatment and follow-up of patients with Duchenne muscular dystrophy. *Neurologia*. 2019.

Bharucha-Goebel DX. Muscular dystrophies. In: Kliegman RM, St. Geme JW, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KM, eds. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 21st ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2020.

Myasthenia Gravis Fact Sheet. National Institute of Neurological Disorders and stroke. 2017.

Mother To Baby | Fact Sheets [Internet]. Brentwood: Organization of Teratology Information Specialists (OTIS); 1994-. Esclerosis múltiple. 2020.