

Cuadros clínicos de distrofias; Duchenne, Becker, De cinturas, Facio escapulo humeral

Noé Agustín Nájera Zambrano



The infographic features a central circle with the word 'Duchenne' in a large, black, sans-serif font. Surrounding this central circle are ten smaller, overlapping circles of varying shades of green and teal. Each of these surrounding circles contains text describing a specific aspect of the disease, such as its causes, symptoms, and physical effects. The circles are arranged in a roughly circular pattern around the center. On the left side of the image, there is a decorative red arrow pointing to the right and several thin, dark, curved lines that resemble stylized grass or reeds.

Duchenne

Causas

- gen defectuoso para la distrofina
- La afección afecta a los niños debido a la manera en que la enfermedad se hereda.

Empeoramiento gradual de la debilidad muscular

Síntomas

- Fatiga
- Problemas de aprendizaje (el CI puede estar por debajo de 75)

Discapacidad intelectual (posible, pero que no empeora con el tiempo)

Problemas respiratorios causados por debilidad en los músculos respiratorios

Debilidad muscular:

- Comienza en las piernas y la pelvis, pero también se presenta con menos gravedad en los brazos, el cuello y otras zonas del cuerpo

Dificultad para respirar, fatiga, e inflamación de los pies debido a la debilidad del músculo cardíaco

Problemas con habilidades motoras (correr, trotar, saltar)

Dificultad para levantarse de una posición acostado o para subir escaleras

Caídas frecuentes

Becker

Causas

- La distrofia muscular de Becker es muy similar a la de Duchenne.
- La diferencia principal es que empeora a una tasa mucho más lenta y es menos común.
- Esta enfermedad es causada por una mutación en el gen que codifica una proteína llamada distrofina.
- El trastorno se transmite de padres a hijos (hereditario).

Síntomas

- Las mujeres presentan síntomas en pocas ocasiones.
- Los hombres manifestarán síntomas si heredan el gen defectuoso.

Los síntomas aparecen más a menudo en varones entre los 5 y los 15 años, pero pueden comenzar más tarde.

La debilidad muscular de la parte baja del cuerpo, que incluye las piernas y la zona de la pelvis, empeora lentamente causando:

Dificultad para caminar que empeora con el tiempo; hacia la edad de 25 a 30 años la persona por lo general es incapaz de caminar

Caídas frecuentes

Dificultad para levantarse del piso y trepar escaleras

Dificultad para correr, brincar y saltar

Pérdida de masa muscular

Caminar de puntillas

La debilidad muscular en los brazos, el cuello y otras áreas no es tan grave como en la parte inferior del cuerpo.

Otros síntomas pueden abarcar:

Problemas respiratorios

Problemas cognitivos (estos no empeoran con el tiempo)

Fatiga

Pérdida del equilibrio y la coordinación

De cinturas

Causas

- Estas distrofias son un gran grupo de enfermedades genéticas en las cuales se presenta debilidad y desgaste del músculo (distrofia muscular).
- En la mayoría de los casos, ambos padres deben transmitir el gen no funcional (defectuoso) para que el hijo padezca la enfermedad (herencia autosómica recesiva).
- En algunos tipos poco frecuentes, solo uno de los padres necesita transmitir el gen no funcional para afectar a su hijo, lo cual se denomina herencia autosómica dominante.
- Para más de 25 de estas afecciones, se ha descubierto el gen defectuoso, pero para otros, el gen aún no se conoce.
- Tener un miembro de la familia con distrofia muscular constituye un factor de riesgo importante.

Síntomas

- Casi siempre, el primer signo es la debilidad muscular pélvica.
- Los ejemplos de esto incluyen dificultad para pararse estando sentado sin la ayuda de los brazos o dificultad para subir escalas.

Debilidad en los músculos de la parte inferior de las piernas, en los pies, en la parte inferior del brazo y en las manos

La debilidad comienza en la infancia hasta principios de la edad adulta.

Debilidad de los músculos faciales (al final de la enfermedad)

Otros síntomas abarcan:

- Marcha anormal y algunas veces similar a la del pato
- Articulaciones que están fijas en una posición de contractura (al final de la enfermedad)
- Pantorrillas grandes y de apariencia muscular (pseudohipertrofia), que realmente no son fuertes

Debilidad en los hombros

Pérdida de masa muscular y adelgazamiento de ciertas áreas del cuerpo

Palpitaciones o episodios de pérdida del conocimiento

Lumbago

Facio escapulo humeral

Causas

- Es una enfermedad genética causada por la mutación de un cromosoma.
- Se da tanto en hombres como en mujeres.
- Se puede manifestar en un niño si cualquiera de los padres es portador del gen de dicho trastorno.
- La distrofia muscular facioescapulo humeral es una de las más comunes de distrofia muscular que afecta entre 1 de 150.000 a 1 de 20.000 adultos en los Estados Unidos. Afecta por igual a hombres y mujeres.

Síntomas

- Los hombres a menudo tienen más síntomas que las mujeres.
- La distrofia muscular facioescapulo humeral afecta principalmente los músculos de la cara, el hombro y de la parte superior del brazo. Sin embargo, puede afectar también los músculos alrededor de la pelvis, las caderas y la parte inferior de la pierna.
- Los síntomas pueden aparecer inmediatamente después del nacimiento (forma infantil), pero a menudo no aparecen hasta la edad de 10 a 26 años. Sin embargo, es común que se presenten mucho más tarde en la vida y, en algunos casos, nunca aparecen.

Se pueden presentar pérdida auditiva y ritmos cardíacos anormales, pero son poco comunes.

El dolor crónico se presenta de 50% a 80% de personas con este tipo de distrofia muscular.

Es posible que también se presente debilidad de la parte inferior de las piernas a medida que el trastorno empeora. Esto interfiere con la habilidad de jugar deportes debido a la poca fuerza y al balance deficiente. Dicha debilidad puede ser tan grave que interfiere con la actividad de caminar. Un pequeño porcentaje de las personas utiliza una silla de ruedas.

La debilidad de los músculos del hombro produce deformidades tales como omoplato pronunciados (omoplato en forma de ala) y caída de los hombros. La persona tiene dificultad para levantar los brazos, debido a la debilidad de los músculos del hombro y del brazo.

Dificultad para alcanzar objetos sobre el nivel del hombro

Dificultad para pronunciar palabras

Expresión facial deprimida o furiosa

Disminución de la expresión facial

Los síntomas a menudo son leves y empeoran muy lentamente. La debilidad muscular facial es común y puede incluir:

Párpado caído

Incapacidad para silbar, debido a la debilidad en los músculos de las mejillas