

MIOPATIAS DISTROFICAS, POLIEMELITIS, DISTROFIA DE DUCHENNE Y DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER

MEDICINA FISICA Y DE LA REHABILITACION

MEDICINA HUMANA  
Universidad Del Sureste

José Francisco Perez Perez

Dr. ITZEL CITLAHI TREJO MUÑOZ

MIOPATIAS DISTROFICAS

Las Enfermedades de origen genético que pueden tener su inicio desde la infancia hasta la edad adulta suelen caracterizarse por una lenta degeneración de los músculos esqueléticos que provocan una debilidad muscular generalizada y una discapacidad son causados por mutaciones genéricas que para producir necrosis y regeneración de las fibras musculares en última instancia resultando en la perdida de fibra muscular. La deficiencia de distrofia en la membrana plasmática de fibras musculares rompe la membrana del citoesqueleto y conduce a la perdida secundaria de otros componentes del citoesqueleto muscular. Miopatía distrofia se caracteriza por fibrotico agresivo reemplazo del musculo de la fibra muscular y la perdida de fibra. La consecuencia primaria de las anomalías del citoesqueleto es la inestabilidad de la membrana, a la lesión de la membrana de las tensiones mecánicas, transitorio roturas de las membranas y fugas de la membrana. Las Miopatías Distrofias se caracteriza por fibrotico agresivo reemplazo del musculo y eventual falla de la regeneración con la muerte de la fibra muscular y la perdida de fibra. Generalmente perdida del marco de lectura provoca la ausencia total de distrofina y un fenotipo Duchenne.

En las Isomorfas de CK como el: CK-BB pueden causar Infarto de tejido pulmonar, crisis epiléptica, cáncer cerebral, lesión cerebral por trauman, accidente cerebrovascular o hemorragia cerebral y terapia electro –convulsiva. En el caso de CK-MB puede causar trauma en el corazón, por ejemplo, por accidente automovilístico, Lesiones por electricidad, Desfibrilación cardiaca, por aplicación deliberada de choques al corazón por personal médico, inflamación de miocardio debido generalmente por virus, procedimiento quirúrgico a corazón abierto.

El tratamiento con prednisona o desflazacort (no aprobados por la administración de Drogas y Alimentos). La Dosis optima de prednisona es de 0,75 mg/kg/día hasta un máximo de 40 mg/ día. Con regímenes de corticoesteroides los pacientes necesitan ser monitoreados por cataratas, hipertensión, aumento de peso, osteoporosis, diabetes y efectos secundarios conductuales. La taquicardia sinusal puede deberse a baja volumen sistólico de la miocardiopatía progresiva. Las Derivaciones generales son las primeras anomalías que aparecen, seguidas por segmentos ST elevados y mala progresión de la onda R, aumento de la relación RS y finalmente taquicardia en reposo. La proteína distrofina está presente en tanto el miocardio como las fibras cardiacas de Purkinje

POLIOMIELITIS

La poliomielitis es una enfermedad producida por el poliovirus, del que se han descrito tres serotipos antigénicamente diferentes y frente a los que no existe inmunidad cruzada: serotipos 1,2, y 3. La Infección por poliovirus es una infección aguda, altamente contagiosa, cuya evolución natural varía desde una infección asintomática o manifestaciones clínicas inespecíficas de tipo respiratorio o intestinal, una meningitis linfocitaria, hasta una forma paralitica con graves secuelas motoras, la poliomielitis. El cuadro clínico es: periodo de incubación de entre 7-14 días desde el momento del contagio hasta el inicio de las manifestaciones clínicas (infección asintomática de entre un 90 y 95%). Las manifestaciones clínicas son vagas, durante de 1 a 3 días y semejan un cuadro vírico inespecífico con manifestaciones clínicas de: fiebre, malestar general, cefalea, odinofagia, decaimiento, anorexia, vómitos, dolor abdominal y ocasionalmente, diarrea o estreñimiento.

Dentro de sus clasificaciones están: poliomielitis no paralitica, poliomielitis paralitica, poliomielitis paralitica bulbar, síndrome pos poliomielitis. Poliomielitis no paralitica tiene una latencia de 4 días aproximadamente, es causado por meningitis vírica, aumento de proteínas, glucosa normal y pleocitosis de predominio linfomononuclear. La enfermedad dura de 2-10 días con recuperación completa en la mayoría de los pacientes. Poliomielitis paralitica se caracteriza disfunciones musculares y neurológicas periféricas de inicio súbito, espasmos muscular y el dolor en la exploración, parálisis flácidas con hipotonía, arreflexia, atrofia muscular precoz que aumenta a lo largo de la evolución. La parálisis es de predominio proximal del tronco, es asimétrico, su localización más frecuente es en las extremidades, sobre todo las inferiores, tetraplejia, paraplejia o monoplejia, la lesión de las medula cervicodorsal puede ocasionar parálisis del diafragma y de los músculos intercostales así como la insuficiencia respiratoria. Poliomielitis paralitica bulbar se caracteriza por la afección de los pares craneales pero en especialmente del lV, lX y Xll provocando disfagia, vos nasal, regurgitación nasal y dificultad respiratoria por acumulación de las secreciones faríngeas o por afección del centro respiratorio. El Síndrome Pos poliomielitis se trata de una afección neurológica secundaria a una infección por poliovirus ocasionando fatiga, debilidad muscular progresiva con pérdida de su función ocasionando dolor, que aparece exclusivamente en pacientes que padecieron la enfermedad de la poliomielitis después de un cierto número de años, los síntomas puede aparecer entre los 30 y 40 años después de la enfermad y se caracterizan por fatiga, astenia y debilidad muscular progresiva con pérdida de la función acompañada de dolor en los músculos y las articulaciones.

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

La DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE se caracteriza por ser heredable específicamente en el cromosoma “X” por lo tanto, en su mayoría es heredado por la madre, una vez visualizando el cromosoma “X” se pudo descubrir que el problema se origina en su locus Xp 21 donde, hay una excesiva cantidad de 79 exones en su gen (los exones se encuentran en aquellas extremidades de nuestras cadenas secuenciales de ADN). La Distrofina es el elemento afectado en la Distrofia Muscular de Duchenne. La Distrofina la podemos encontrar en las células musculares y neuronas. Dicha alteración genética ocasiona que exista un déficit de distrofina en las células musculares, la distrofina es una estructura importante ya que le proporciona firmeza a las membranas de los miocitos manteniendo todos sus organelos a salvo, sin la distrofina se pierde esta firmeza de su membrana celular volviéndolo débil y flácido llevándolo a lisis celular, se lleva a la lisis celular por que las presiones osmóticas en el ambiente extracelular son muy estresantes para su membrana débil y rompiendo saliendo todos sus organelos al espacio extracelular. Esa es una alternativa, la otra es que haya fibrosis de las células musculares impidiendo su regeneración o que haya una pérdida de sus fibras musculares. La enfermedad de Duchenne puede iniciar a la temprana edad de 4-5 (aproximadamente) se caracteriza por la marcha en puntilla, hiperlordosis lumbar llevándolo a debilidad proximal. Ciertas dificultades como subir las escaleras, tropezarse con su propio tobillo o rodilla en flexión plantar son características tempranas de dicha enfermedad. Parte de su diagnóstico es el signo de Cower. El signo de cower consiste en pedirle al paciente que se coloque en decúbito prono y pedirle que se levante, se observara que para realizarlo se apoyara en sus cuatro extremidades, luego colocara una de sus manos sobre su rodilla para así después colocarlas las dos sobre sus rodillas y empujándolas , realizara una pequeña flexión de rodillas y finalmente pararse aunque no dificultades, ya que mantenerse erguido es una imposibilidad de las persona, cuando se mantenga de pie tendrá pequeños tambaleos. Debido a la Hiperlordosis lumbar se pueden afectar los músculos pélvicos (algunos) también existe distrofia unilateral en las piernas, también puede el o la paciente debilidad de los músculos del cuello. Además de la hiperlordosis lumbar también hay presencia de escoliosis y puede presentarse en ancianos o adolecentes, retrasa el crecimiento de los niños.

DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER

Causada por afectaciones genéticas específicamente en el cromosoma “X” de trasmisión recesivo las mujeres no suelen desarrollar dicha enfermedad aun que puedan trasmitirla a sus hijos varones. El gen DYS que codifica la Distrofina, proteína indispensable para las fibras musculares llega a afectar aproximadamente 35.000 varones con mayor frecuencia en los miembros inferiores de quienes lo padecen. Su inicio es tardío y de progresión lenta, la distrofina es de menor tamaño y cantidad insuficientes, su funcionalidad es parcial y llega a interaccionar con el corazón. En su cuadro clínico, presentan: perdida muscular en áreas pélvicas, piernas, pies incluso hombros, miopatico o dandinante, las pantorrillas adquiere una apariencia muy muscula, espasmos musculares a la actividad física, trastorno de la marcha, deformidades Oseas y cardiomiopatías y tienen la marcha de pato. Su diagnóstico es por medio de la técnica de laboratorio Wester Blot útil para detectar una proteína específica en una muestra de sangre o tejido. El método implica el uso de electroforesis en gel para separar las proteínas de la muestra. Las proteínas separadas se transfieren del gel a la superficie de una membrana. La membrana se expone a un anticuerpo específico contra la proteína en estudio. La unión del anticuerpo se detecta usando un marcador radiactivo o químico.