

José Alberto Cifuentes Cardona.

Dr. Sergio Jiménez Ruiz.

Control de Lectura.

Medicina Humana

Medicina Física y de Rehabilitación.

Quinto semestre “B”

La Polimiositis es parte de un grupo de enfermedades musculares conocidas como miopatías inflamatorias idiopáticas, que se caracterizan por inflamación muscular crónica y debilidad muscular.

## Epidemiología.

⇒ Comúnmente afecta a adultos entre 30 y 60 años. Es más frecuente en los afroamericanos que en los caucásicos, y las mujeres se ven afectadas más a menudo que los hombres. Se estima que afecta a 7 personas por cada 1000 habitantes. Más de 3,100 personas.

## Como y por qué se produce?

No se conoce la causa exacta de la Polimiositis, la enfermedad comparte muchas características con trastornos autoinmunitarios, en los que el sistema inmunitario ataca por error a los tejidos del propio cuerpo. Por este motivo el riesgo de padecer Polimiositis en una misma persona es mayor si coincide con lupus, Artritis reumatoide, Esclerodermia o el Síndrome de Sjogren. En veces se asocia con infecciones virales o cáncer. →

## Que Síntomas Produce?

La Polimiositis es una enfermedad sistémica. Esto significa que afecta a todo el cuerpo. La debilidad muscular y la alteración de la sensibilidad pueden ser los primeros síntomas y aparecer gradualmente a lo largo de semanas o meses. La debilidad muscular afecta a los músculos más cercanos al tronco, como los de la cadera, los brazos, los hombros, la parte superior de los brazos y el cuello. La pérdida de la fuerza afecta de manera simétrica a ambos lados del cuerpo.

# Distrofias

Las miopatías son trastornos con cambios estructurales o deficiencia funcionales de tales órganos que se pueden diferenciar de otras enfermedades de la unidad motora, como serían las de la motoneurona inferior.

## Manifestaciones Clínicas.

El aspecto más importante de la valoración de individuos con trastornos musculares es realizar una anamnesis minuciosa de los síntomas, progresión de la enfermedad, antecedentes médicos y familiares y un examen neurológico detallado. Basándonos en esta evaluación y pruebas de laboratorio (p.ej. Creatinina, Linasa CK, Serica, Electromiografía), casi siempre es posible localizar el sitio de la lesión al músculo a diferencia de las células motoras, nervios periféricos o unión neuromuscular y el patto de compromiso muscular. Este patto de compromiso muscular es lo más útil para estrechar el diagnóstico diferencial.

⇒ La mayoría de las miopatías se manifiesta con debilidad simétrica proximal de las extremidades, brazos o piernas, (con reflejos y sensibilidad conservados, sin embargo se puede observar debilidad aséptica y predominante distal en algunas miopatías).

## ⇒ Debilidad Muscular

Los síntomas de la debilidad muscular pueden ser intermitentes o persistentes, los trastornos que presentan debilidad intermitente son: Miastenia grave, Parálisis periódicas "hipopotaxémicas e hiperpotaxémicas" y Cadenas de déficit energético metabólico de la glicólisis, en especial de déficit de miofosforilasa de la utilización de ácidos grasos y algunas miopatías mitocondriales.

# Distrofia de Duchenne.

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) 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 13.500 de los 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 de las vías respiratorias o a menor medida por problemas cardíacos.

→ En la actualidad no existe tratamiento curativo, pero la terapia con corticoides y el manejo multidisciplinar cardiorrespiratorio y ortopédico han modificado la historia natural de la DMD.

## Genética y Fisiopatología.

Las bases se descubrieron en los años 80 a partir del análisis de un paciente que presentaba una delección en el cromosoma X que originaba la DMD.

Enfermedad granulomatosa crónica, retinitis pigmentosa y síndrome McLeod en la serie roja, esto permitió la identificación del gen de la distrofina DMD en

# MIASTENIA GRAVE

Dr. Sergio Jimenez Ruiz

Scribe

Es una enfermedad autoinmune, caracterizada por fatiga y debilidad muscular localizada y generalizada a predominio proximal y de curso fluctuante. Los síntomas provienen del bloqueo post-sináptico de la transmisión neuromuscular por anticuerpos contra los receptores de acetilcolina y otros potenciales de la membrana post-sináptica.

## EPIDEMIOLOGIA.

La incidencia es de 8 a 10 casos por millón de personas y la prevalencia de 150 a 250 por millón estas cifras sin embargo varían en las diferentes poblaciones estudiadas.

## PATOGENIA.

Se cree una falta de regulación de la respuesta inmunitaria puede interferir en la tolerancia tanto de las células B como las células T en el timo, lo que ocasiona una respuesta intensa contra los RACH.

Quizá uno hallazgo más importantes es la presencia de células mioides en las glándulas timicas que expresan en su superficie RACH. Sin embargo el mecanismo por el cual se produce esta disregulación se desconoce aunque podría desencadenarse por una infección viral o bacteriana.

## CLASIFICACION

Se puede clasificar en base a la edad, es así la miastenia pediátrica se clasifica en miastenia neonatal transitoria, Síndromes miasténicos congénitos y la miastenia grave juvenil se presenta antes de los 19 años de edad. En los adultos teniendo en cuenta la edad, los mecanismos autoinmunes y el estado del timo se puede dividir la miastenia grave en subgrupos.

# Esclerosis Múltiple

Dr. Sergio A  
Jimenez Ruiz

Scribe

Se define como una enfermedad progresiva que cursa con la aparición de lesiones inflamatorias focales en placas en la sustancia blanca cerebral, en las que lo más llamativo es la pérdida de mielina desmielinización con preservación relativa de los axones en la fase precoz, aunque pueda estar muy afectada en las fases finales.

## ANATOMÍA PATOLÓGICA

Las lesiones pueden ser múltiples y están distribuidas por todo el sistema nervioso central. Característicamente tienen distribución periventricular y se localizan más frecuentemente en la sustancia blanca periventricular y subcortical, las placas de desmielinización son de dos tipos dependiendo de la actividad de la enfermedad. En las que se reconoce la lesión aguda, el fenómeno patológico fundamental es la inflamación, por lo contrario, la lesión crónica destaca por una desmielinización franca que progresivamente se acompaña de degeneración axonal y de glías.

Las placas desmielinizadas son lesiones que caracterizan por una pérdida de mielina, con axones relativamente preservados y cicatrices en los astrocitos. Tienen especial afinidad por los nervios ópticos, la sustancia blanca periventricular del cerebro, cerebelo y médula espinal. Se presentan con una morfología frecuentemente de tipo redondeado y oval, aunque a menudo presentan formas alargadas como dedos de Dawson, que llegan a infiltrar vasos sanguíneos medianos y pequeños. Básicamente estas lesiones se componen de linfocitos y macrófagos y la identificación de los productos de degradación de la mielina.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Bertorini, Tulio, Meza, Kelly, & Chunga, Natalia. (2019). Miopatías autoinmunes (polimiositis): revisión de diagnóstico y manejo. *Anales de la Facultad de Medicina*, 80(3), 362-371.

Hall, J. E. (2021). Guyton y Hall: *Tratado de Fisiología Médica* (14a Edición ed.). España: ELSELVIER

Distrofias Musculares                      Pag. 3239

Haustre R., Diego m., & Chona s., Willington. (2020). Distrofia Muscular de Duchenne: Perspectivas Desde la Rehabilitación. *Revista Med*, 19 (1), 37-44.

Castro-Suárez, Sheila, Caparó-Zamalloa, César, & Meza-Vega, María. (2017). Actualización en Miastenia gravis: una actualización. *Revista de Neuro-Psiquiatría*, 80 (4), 247-260

Carretero Ares, J. L., Bowakim Dib, W., & Acebes Rey, J. M.. (2001). Actualización: esclerosis múltiple. *Medifam*, 11(9), 30-43.