

**Universidad del sureste
Campus Comitán**

**Licenciatura en Medicina Humana
Controles de Lectura 2º Unidad**

- **Polimiositis**
- **Distrofias**
- **Distrofia Muscular de Duchenne**
- **Miastenia Gravis**
- **Esclerosis Múltiple**

Carlos Rodrigo Velasco Vázquez
Grupo "B"

Quinto semestre

Medicina Física y Rehabilitación

Docente: Dr. Sergio Jiménez Ruíz

Comitán de Domínguez Chiapas a 10 de octubre del 2023

Control de Lectora. Polimiositis

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz
Liliga Udozo

La polimiositis es una de las miopatías inflamatorias, son trastornos caracterizados patológicamente por la presencia de infiltrados inflamatorios en el músculo estriado. La principal manifestación clínica de polimiositis es la debilidad muscular proximal. Se desconoce la causa de la polimiositis pero la evidencia actual sugiere que se trata de un trastorno autoinmune. La debilidad muscular puede desarrollarse de forma repentina o más insidiosa durante un período de semanas a meses. El síntoma clásico de polimiositis es la debilidad proximal, que puede manifestarse como dificultad para sostener los brazos sobre la cabeza, subir escaleras o levantarse de una silla. La debilidad del músculo estriado del estriado superior puede provocar disfonía, distonía y aspiración. Los músculos de la pared torácica pueden estar afectados lo que lleva a compromisos ventilatorios. La afectación del músculo cardíaco puede provocar arritmias e insuficiencia cardíaca congestiva. La dermatomiositis está estrechamente relacionada con la polimiositis, y ambos se distinguen principalmente por la aparición de anomalías cutáneas características de la primera. Tanto la PM y la DM pueden estar asociados con una variedad de tumores malignos. La MP también puede ocurrir como parte del espectro de otras enfermedades reumáticas como el lupus eritematoso sistémico y la enfermedad mixta del tejido conectivo. Además, la miopatía inflamatoria puede ser causada por algunos medicamentos y virus, sobre todo los retrovirus. Los corticosteroides y los agentes inmunosupresores son los pilares para la terapia para PM. Los objetivos principales de la terapia son mejorar la fuerza y mejorar el rendimiento físico. Muchos pacientes debido al origen y a las características de la enfermedad re-

Control de lectura: Distrofonias musculares y otras enfermedades del músculo.

Dr. Sergio Rodríguez
Jiménez Ruiz, Lebaso.

Las miopatías son trastornos con cambios estructurales o deficiencia funcional de tales órganos que se pueden diferenciar de otras enfermedades de la unidad motora (como serían las de la motoneurona inferior o de la unión neuromuscular), por algunos signos clínicos y datos de laboratorio característicos. Manifestaciones clínicas el aspecto más importante de la valoración de los individuos con otra trastornos musculares es realizar una anamnesis minuciosa de los síntomas, progresión de la enfermedad antecedentes médicos familiares y en examen neurológico detallado. Búsquenos en esta evaluación y pruebas de laboratorio como creatina cinasa (CK) sérica, electromiografía, casi siempre es posible localizar el sitio de la lesión al músculo a diferencia de las lesiones motoras, nervios periféricos o unión neuromuscular y el patrón de compromiso muscular. Este patrón de compromiso muscular es lo más útil para estrechar el diagnóstico diferencial. La mayor parte 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 asimétrica y predominantemente distal en algunas miopatías. Si se agrega pérdida sensitiva, esto sugiere lesión del nervio periférico o del Sistema Nervioso Central, más que una miopatía. En ocasiones, los trastornos que afectan a los cuerpos celulares de las neuronas motoras en la médula espinal (enfermedad de las células de la asta anterior), a la unión neuromuscular o a los nervios periféricos pueden simular el cuadro clínico de la miopatía. Miopatías hereditarias. El término distrofia muscular hace referencia a un grupo de las enfermedades hereditarias

DMD.

Distrofia Muscular de Duchenne

Rodrigo Delgado

Definición: La distrofia muscular de Duchenne, es la más frecuente en la niñez. Es un desorden de carácter hereditario recesivo ligado al cromosoma X, caracterizada por debilidad muscular rápidamente progresiva, la cual empieza por músculos de la pelvis y proximales de las piernas y luego afecta todo el cuerpo, con un pronóstico de vida no mayor a tres décadas. Base genética: Es una enfermedad hereditaria, recesiva ligada al cromosoma del sexo. Afecta principalmente a hombres en relación de 1 por cada 3000 a 4000 nacidos vivos, aunque en algunas situaciones puede afectar a las mujeres a pesar de la naturaleza recesiva de la enfermedad, esto debido a la naturaleza recesiva de la enfermedad X, lo que lleva a una mujer a un estado de X^0 , en lugar de XX , por lo que algunas mujeres portadoras pueden ser parcialmente afectadas, pero no con la misma severidad que 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. La Distrofia Muscular de Duchenne es causada por una variedad de mutaciones, las deleciones de uno o más exones de los genes de la distrofina son las más frecuentes con un 65%, seguida de las duplicaciones con un 65%, y el resto son por mutaciones puntuales. Estas mutaciones conllevan a la ausencia total o parcial de la distrofina, una proteína que lleva a cabo y parte del complejo distrofina-glicoproteína. El gen de la distrofina es de 2.4 mb se localiza en el brazo corto del cromosoma X en la región p21, está constituido por 79 exones, produce un RNA m de 14 kb el cual codifica para la proteína distrofina de

La Miastenia Gravis es una enfermedad autoinmune que se produce por el bloqueo postsináptico de la placa motoneuronal, a través de autoanticuerpos que se unen a los receptores de acetilcolina (ACh) o a moléculas de la membrana postsináptica (funcionalmente relacionadas con la unión neuromuscular); lo que genera fatiga y debilidad muscular localizada o generalizada, a predominio proximal de curso fluctante. La debilidad muscular puede llegar a ser muy severa y comprometer la musculatura respiratoria (diafragma, músculos intercostales así como también la musculatura de las vías respiratorias altas), llegando el paciente a requerir ventilación mecánica e intubación endotraqueal; además puede generar disfagia; este cuadro clínico es conocido como crisis miasténica y debe ser manejado en una unidad de cuidados intensivos. Patogenia: Se asume que una falla de la regulación de la respuesta inmunitaria puede interferir con la tolerancia tanto de los células B como de las células T en el timo, lo que ocasiona una respuesta intensa contra los ACh. Quizá uno de los hallazgos más importantes es la presencia de células madre en glándulas tímicas que expresan en su superficie ACh, sin embargo, el mecanismo por el cual se produce esta disregulación se desconoce; aunque podría desencadenarse por una infección viral o bacteriana.

Los ACh se encuentran agregados en las criptas de la membrana muscular post-sináptica, esta agregación requiere de la unión de la proteína derivada de la motoneurona agrin a la lipoproteína de baja densidad relacionado con el receptor de proteína 4

La esclerosis múltiple se define como una enfermedad progresiva que cursa con la aparición de lesiones inflamatorias focales (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 puede estar muy afectada en las fases finales. Las lesiones suelen ser múltiples y están distribuidas por todo el sistema nervioso central (SNC). Característicamente tienen distribución periventricular y se localizan más frecuentemente en la sustancia blanca periventricular y subpial. Las placas de desmielinización son de dos tipos dependiendo de la actividad de la enfermedad. En las que se conoce la lesión aguda, el fenómeno patológico fundamental es la inflamación. Por el contrario, la lesión crónica destaca por una desmielinización franca que progresivamente se acompaña de degeneración axonal y de gliosis. Las placas desmielinizadas son lesiones que se caracterizan por una pérdida de mielina, con axones relativamente preservados y cicatrizados en los astrocitos. Tienen especial afinidad por los nervios ópticos, la sustancia blanca periventricular del cerebro, cerebelo y la médula espinal. Se presentan como una morfología frecuentemente de tipo redondeado y oval aunque a menudo presenta formas alargadas (conocidas 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 productos de degradación de la mielina en macrófagos es el método de mayor fiabilidad para identificar lesiones activas. Incluso en lesiones (crónicas) se ha lle-

Referencias

- Araguás, A. S. (2008). Miopatías inflamatorias. Dermatomiositis, polimiositis y miositis con cuerpos de inclusión. *Reumatología Clínica*, 197-206. Obtenido de <https://www.reumatologiaclinica.org/es-pdf-S1699258X08724641>
- Armengol, A. R., Castellanos, K. M., & Mas, J. P. (2020). Una mirada actual a la miastenia gravis. *Medisur*. Obtenido de <https://www.medigraphic.com/pdfs/medisur/msu-2020/msu205s.pdf>
- Cammarata-Scalisi, F., Nolis Camacho, J. A., & Lacruz-Renguel, M. A. (2008). Distrofia muscular de Duchenne, presentación clínica. *Rev Chilena de Pediatría*, 495-501. Obtenido de <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rcp/v79n5/art07.pdf>
- Castro, C. E., Flores, C. G., & Hernández, M. J. (mayo-junio de 2009). Polimiositis inflamatoria: un caso de dolor y debilidad muscular. *Medigraphic*, 241. Obtenido de <https://www.medigraphic.com/pdfs/medintmex/mim-2009/mim093l.pdf>
- Castro-Suarez, S., Caparó-Zamalloa, C., & Meza-Vega, M. (2017). Actualización en Miastenia gravis. *Rev Neuropsiquiatría*. Obtenido de <http://www.scielo.org.pe/pdf/rnp/v80n4/a04v80n4>
- Guerra-Torres, M., Suárez-Obando, F., García-Robles, R., & Ayala-Ramírez, P. (2019). Distrofia Muscular de Duchenne/Becker. *Revista Pediatría*, 8-14. doi:DOI: <https://doi.org/10.14295/p.v52i1.112>
- Jameson, J. L., Fauci, A. S., Kasper, D. L., Hauser, S. L., & Loscalzo, D. L. (s.f.). *Harrison, Principios de Medicina Interna* (Vol. 2). Mc Graw-Hill Education.
- Martinez-Altarriba, M., Ramos-Campoy, O., & Arrieta-Antón, I. L.-C. (2014). Revisión de la esclerosis múltiple. Diagnóstico y tratamiento. *ELSERVIER*, 324-328. doi:<http://dx.doi.org/10.1016/j.semarg.2014.07.011>
- Social, I. M. (s.f.). Diagnóstico y Tratamiento de la Polimiositis y Dermatomiositis. *Guía de Práctica Clínica*.