



García Aguilar Paola Montserrat

Dr. Jiménez Ruiz Sergio
Medicina física y de rehabilitación
5to semestre grupo "B".

PASIÓN POR EDUCAR

Comitán de Domínguez Chiapas a 13 de Octubre de 2023

Polimiositis

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz

Las miopatías inflamatorias constituyen el principal grupo de causas adquiridas de debilidad muscular, estas se clasifican en:

Polimiositis, dermatomiositis y miositis con Cuerpos de Inclusión.

La polimiositis se caracteriza por debilidad muscular proximal o simétrica, se debe realizar el diagnóstico diferencial con distrofias musculares, miopatías por esteroides e intoxicación por estatinas.

Su principal mecanismo fisiopatológico es la infiltración de Linfocitos TCD8 y macrófagos en las fibras musculares que conducen a su lisis. Además puede afectar músculos respiratorios, músculos de la deglución y el miocardio.

Los cambios clínicos son debidos a la inflamación crónica de la musculatura esquelética. Cursa con elevación de la concentración plasmática de diferentes enzimas entre ellas la fosfocreatincinasa (CPK), que es esencial en la actividad muscular para catalizar la transferencia reversible del fosfato. La CPK escapa del músculo deteriorado por lo que su elevación indica una destrucción muscular.

La polimiositis se presenta entre los 45 a 64 años con una incidencia anual a nivel mundial de 4 casos por millón de habitantes, siendo más frecuentes en las mujeres en una relación de 2,5:1 casos frente a los hombres.

La etiopatogenia es desconocida, aunque se considera un trastorno autoinmune que involucra mecanismos genéticos o infecciosos, se utilizan criterios de Bohan y Peter.

DISTROFIAS

Jimenez Ruiz

Dr. Sergio

La distrofia miotica-miotonica tipo 1, es la distrofia más común en adultos con una prevalencia de 1 en 7000-8000, seguida por la distrofia facioescapulohumeral con una prevalencia de 1 en 20.000. Las distrofas de cinturas en forma recesiva es más común que la de la herencia dominante. La distrofia muscular de Fukuyama es la distrofia muscular congénita más frecuente en Japón y está causada por una mutación fundadora y se hereda de forma recesiva y más común. Dentro del grupo de las distrofas musculares la forma más común de estas distrofas musculares hereditarias es la distrofia de Duchenne.

Esta enfermedad fue descrita por Edward Meyron en 1851 por primera vez en Royal Medical and Chirurgical Society. Posteriormente Duchenne en París describió la enfermedad y su historia 1861. Los primeros síntomas de la enfermedad a parecen al inicio de la deambulación. Los niños parecen niños torpes, las caídas son muy frecuentes, con dificultad para levantarse del suelo y se ayudan de las manos para incorporarse hasta la posición de ergido.

(Maniobra de Gowers). Comienza a caminar ligeramente en equino, con rotación externa de los pies y un aumento de la base de sustentación. La capacidad para correr no se alcanza nunca. Estos niños desarrollan crisis convulsivas la cual empeora aún más la capacidad para correr y la capacidad respiratoria ya debilitada por la atrofia de la musculatura respiratoria que ya existe.

DISTROFIA MUSCULAR de DUCHENNE

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz

La distrofia muscular de Duchenne es una alteración ligada al X recesiva que afecta 1 en 3500 varones. La distrofia muscular de Becker es menos común, afectando aproximadamente 1 en 30 000 varones. Ambas resultan de la mutación del gen localizado en el cromosoma Xp21, el cual codifica a la distrofina. Objetivos: Describir el comportamiento clínico de la distrofia muscular de Duchenne en pacientes evaluados. La distrofia es un gen de gran tamaño que consta de 2,6 millones de pares de ADN y contiene 79 exones. En 2 tercios de los casos la enfermedad surge y se transmite por una mujer portadora y el tercio restante proviene de mutaciones de novo, sin historia familiar de la enfermedad. Aproximadamente 60% de los casos de DMD están asociados con una gran deleción intragénica de uno o más exones localizados de manera importante en la región proximal y central del gen (exones 3-7 y 44-55 respectivamente). Alrededor del 6% de las mutaciones están asociadas a duplicaciones de un gran segmento y el resto de los casos resulta mutaciones puntuales, pequeñas deleciones o inserciones. La DMD es una enfermedad letal ligada al X recesiva, por lo que el riesgo de recurrencia en una mujer portadora de la enfermedad en cada gestación es de: 50% de hijos enfermos, 50% hijos sanos, 50% hijos portadores y 50% de hijos no portadores. La patogenia es debida al déficit de una proteína llamada específica llamada distrofina.

MIASTENIA

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz.

gravis.

La contracción normal de las Fibras musculares esqueléticas se realiza por medio de nervios motores, estos se ramifican en el interior del tejido conectivo del perimisio, originando numerosas terminaciones sinápticas denominadas placas motoras.

La Miastenia Gravis (MG) es un trastorno autoinmune caracterizado por la presencia de anticuerpos contra los receptores de acetilcolina o de proteínas involucradas en la región postsináptica de la placa motora, debido a esto los potenciales de acción llega a la unión neuromuscular, se libera acetilcolina y los potenciales de acción son insuficientes para generar potenciales en las fibras musculares, y resultando en una falla en la transmisión neuromuscular.

La enfermedad se caracteriza por presentar fatigabilidad y debilidad fluctuante en el músculo esquelético que tiende a mejorar en estados de reposo; por lo general afecta grupos musculares determinados, siendo en sus inicios más afectados los oculares y en su transcurso se va adicionando los músculos bulbares, axilares, de extremidades e incluso los respiratorios en situaciones más graves como la crisis miasténica.

No es una neuropatía común, pero una vez manifestada en el paciente afecta notoriamente en su calidad de vida por lo que es necesario a conocimiento de las particularidades que caracterizan a la patología.

La M.G no es un trastorno frecuente sin embargo crece y existen incrementos anuales en su incidencia promedio de 0.53 por 100 000 personas en la actualidad.

Mieloma

Dr. Sergio Jimenez Ruiz

Múltiple

La esclerosis múltiple (EM) es la principal causa de discapacidad neurológica de origen no traumático en adultos jóvenes. Es una enfermedad crónica inflamatoria que se caracteriza por daño a las fibras nerviosas y de igual forma a la cubierta de la mielina. Esta produce una gran cantidad de síntomas una vez que halla afectado a nervios específicos y estos nervios presentan inflamación y de la misma manera una pérdida de la función. Estudios epidemiológicos y experimentales han identificado alteraciones genéticas, anomalías en enzimas antioxidantes y autoinmunidades como algunos de los factores de riesgo para el desarrollo de la enfermedad. Evidencia reciente sugiere que la inflamación y el estrés oxidativo en el sistema nervioso central contribuyen al daño del tejido cerebral. Las células residentes en el sistema nervioso central así como las células inflamatorias invasivas liberan gran cantidad de especies reactivas de oxígeno y nitrógeno. Las cuales causan desmielinización y destrucción de los axones: los hallazgos histopatológicos de la esclerosis múltiple. La interacción entre los procesos inflamatorios y neurodegenerativos producen perturbaciones neurológicas intermitentes seguidas por la acumulación progresiva de la discapacidad. Para tratar de limitar o disminuir la progresión es importante reducir el estrés.

Bibliografías:

J.Larry Jameson, Anthony S. Fauci, Dennis L. Kasper, Stephen L. Hauser, Dan L. Longo y Joseph Loscalzo. (2018). Distrofias Musculares y Otras Enfermedades del Músculo (pp 3239-3253). Harrison Principios de Medicina Inverna Volumen 2. Mc Graw-Hill Educación

J.Larry Jameson, Anthony S. Fauci, Dennis L. Kasper, Stephen L. Hauser, Dan L. Longo y Joseph Loscalzo. (2018). Esclerosis lateral amiotrófica y otras enfermedades de la neurona motora (pp 3141-3148). Harrison Principios de Medicina Inverna Volumen 2. Mc Graw-Hill Educación

J.Larry Jameson, Anthony S. Fauci, Dennis L. Kasper, Stephen L. Hauser, Dan L. Longo y Joseph Loscalzo. (2018). Miastenia Grave y Otras Enfermedades de la Sinapsis Neuromuscular (pp 3232-3239). Harrison Principios de Medicina Inverna Volumen 2. Mc Graw-Hill Educación

Obando-Valencia, Cristian Reinaldo, & Merchán-Galvis, Ángela María. (2022). Polimiositis: evolución de 4 años y agudización en 2019, caso masculino en Popayán, Cauca. *Medicas UIS*, 35(1), 49-56. Epub May 28,2022.<https://doi.org/10.18273/revmed.v35n12022005>

CAMMARATA-SCALISI, FRANCISCO, CAMACHO, NOLIS, ALVARADO, JORGE, & LACRUZ-RENGEL, MARÍA ANGELINA. (2008). Distrofia muscular de Duchenne, presentación clínica. *Revista chilena de pediatría*, 79(5), 495-501. <https://dx.doi.org/10.4067/S0370-41062008000500007>