



**Universidad Del Sureste
Campus Comitán**

Licenciatura en Medicina Humana

Historia natural de la enfermedad

Félix Alejandro Albores Méndez

Grupo: “B”

Quinto semestre

Medicina física y rehabilitación

Dr. Jiménez Ruiz Sergio

Historia natural de la enfermedad

Polimiositis

Período prepatogénico

Período patogénico

Agente
Factores genéticos de la prevalencia de antígenos HLA-DR3 DRW52.



Huésped

Medio ambiente

- Población femenina

- El virus Coxsackie y el de la gripe

Período de resolución

Su pronóstico es malo, la esperanza de vida no pasa de los 30 años.

Período clínico

Síntomas y signos

Complicaciones

- Reducción de la función respiratoria
- Alteraciones en la conducción y contracción miocárdica.

Período prodrómico

- Debilidad axial y pélvica
- Aumento de volumen de los músculos

Síntomas y signos

- Pérdida progresiva de la fuerza
- Pérdida de la marcha

Período prodrómico

- Debilidad muscular
- Dificultad para la marcha
- Caídas frecuentes

Horizonte clínico

Período de incubación

Por lo regular los síntomas comienzan a notarse a los tres años de edad.

Ruptura de membranas con la consiguiente necrosis y en seguida regeneración tisular con fibrosis.

Estímulos: Antecedentes de padre con cualquier tipo de distrofia muscular o madre portadora de la mutación del gen encargado de la producción de la distrofina.

Prevención primaria

Prevención secundaria

Prevención terciaria

Fomento de la salud

Protección específica

- Acudir a los centros de salud más cercanos para recibir un buen tratamiento

- Terapias para chequear la fuerza del músculo

Diagnóstico precoz y tratamiento inmediato

Diagnóstico

- Clínica
- Estudios genéticos
- Biopsia muscular
- Electromiografía
- Prueba de creatina quinasa
- Pruebas endócrinas

Tratamiento

- Corticoides: 0.75 mg/kg/día
- Fisioterapia
- De requerirse: manejo respiratorio, cardiológico y cirugía ortopédica

Limitación del daño

- Corticoides: 0.75 mg/kg/día de prednisona o 0.9 mg/kg/día de deflazacort
- Fisioterapia
- Nutrición
- Oligonucleótidos cortos

Rehabilitación

- fisioterapia
- Hidroxicloriquina

Historia natural de la enfermedad

Distrofia muscular

Período prepatogénico

Agente

Hay una mutación en el cromosoma X compromete al gen que codifica la distrofina. Da como resultado la deficiencia de distrofina.



Huésped

- Población masculina con herencia de distrofia muscular.

Medio ambiente

- ocurre en cualquier medio, geográfico y social, siempre y cuando haya herencia genética.

Período patogénico

Período de resolución

Su esperanza de vida es un poco más larga que en la distrofia muscular de Duchenne

Período clínico

- Síntomas y signos *Complicaciones*
- Disfagia *Alteraciones en la conducción*
 - No llegan a necesitar un y contracción miocárdica.
 - Mario artificial de apoyo para la respiración

Período prodrómico

- Síntomas y signos
- Debilidad axial y pélvica
 - Aumento de volumen de los músculos gemelos
 - Pérdida progresiva de la fuerza
 - Dificultad para la marcha
 - Debilidad en caderas

Período prodrómico

- Síntomas y signos
- Debilidad muscular
 - Caídas frecuentes
 - Signo de Gowers
 - Parestesias
 - Dificultad para la actividad física

Horizonte clínico

Período de incubación

Por lo regular los síntomas comienzan a notarse a los dieete años de edad.

Ruptura de membranas debido a la presencia de distrofina en cantidades menores con la consiguiente necrosis y en seguida regeneración tisular que genera fibrosis.

Prevención primaria

Fomento de la salud

- Perfil prenupcial
- Asesoría genética

Protección específica

- Perfil prenupcial
- Ingeniería genética
- Asesoría genética

Prevención secundaria

Diagnóstico precoz y tratamiento inmediato

Diagnóstico

- Clínica
- Estudios genéticos
- Biopsia muscular
- Electromiografía
- Prueba de creatina quinasa
- Prueba

Tratamiento

- Corticoides: 0.75 mg/kg/día de prednisona
- Fisioterapia
- De requerirse: manejo respiratorio, cardiológico y cirugía ortopédica

Limitación del daño

- Corticoides: 0.75 mg/kg/día de prednisona o 0.9 mg/kg/día de deflazacort
- Fisioterapia
- Nutrición
- Oligonucleótidos cortos
- Si es necesario : tener manejo respiratorio, cardiológico y cirugía ortopédica

Prevención terciaria

Rehabilitación

- Cuidados paliativos
- Fisioterapia
- Atención de complicaciones: ventilación mecánica, manejo cardiológico, nutrición.

Historia natural de la enfermedad

Distrofia muscular de Duchenne

Período prepatogénico

Agente

Deleción en el cromosoma X en el locus Xp21.2 que compromete al gen que codifica la distrofina lo que da como resultado la ausencia de esta proteína .



Huésped

- Población masculina con herencia de distrofia muscular de Duchenne.

Medio ambiente

- Puede ocurrir en cualquier medio económico, geográfico y social, siempre y cuándo haya herencia genética.

Estímulos: Antecedentes de padre con distrofia muscular de Duchenne y/o madre portadora de la mutación del gen encargado de la producción de la distrofina.

Período patogénico

Período de resolución

Su pronóstico es malo, la esperanza de vida no pasa de los 30 años.

Período clínico

- | | |
|--|--|
| <p>Sintomas y signos</p> <ul style="list-style-type: none"> • Disfagia • Reducción de la función respiratoria | <p>Complicaciones</p> <ul style="list-style-type: none"> • Alteraciones en la conducción y contracción miocárdica. |
|--|--|

Período prodrómico

Sintomas y signos

- | | |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"> • Signo de Gowers • Debilidad axial y pélvica • Aumento de volumen de los músculos gemelos | <ul style="list-style-type: none"> • Pérdida progresiva de la fuerza • Pérdida de la marcha |
|--|---|

Período prodrómico

Sintomas y signos

- Debilidad muscular
- Dificultad para la marcha
- Caídas frecuentes
- Signo de Gowers

Horizonte clínico

Período de incubación

Por lo regular los síntomas comienzan a notarse a los tres años de edad.

Ruptura de membranas con la consiguiente necrosis y en seguida regeneración tisular con fibrosis.

Prevención primaria

Fomento de la salud

- Perfil prenupcial
- Asesoría genética

Protección específica

- Perfil prenupcial
- Ingeniería genética
- Asesoría genética

Prevención secundaria

Diagnóstico precoz y tratamiento inmediato

- | Diagnóstico | Tratamiento |
|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> • Clínica • Estudios genéticos • Biopsia muscular • Electromiografía • Prueba de creatina quinasa • Pruebas endócrinas | <ul style="list-style-type: none"> • Corticoides: 0.75 mg/kg/día de prednisona o 0.9 mg/kg/día de deflazacort • Fisioterapia • De requerirse: manejo respiratorio, cardiológico y cirugía ortopédica |

Limitación del daño

- Corticoides: 0.75 mg/kg/día de prednisona o 0.9 mg/kg/día de deflazacort
- Fisioterapia
- Nutrición
- Oligonucleótidos cortos
- De requerirse: manejo respiratorio, cardiológico y cirugía ortopédica

Prevención terciaria

Rehabilitación

- Cuidados paliativos
- Fisioterapia
- Atención de complicaciones: ventilación mecánica, manejo cardiológico, nutrición.

Historia natural de la enfermedad

Miastenia grave

Período prepatogénico

Agente

Inactividad de los receptores de acetilcolina (AChR) mediado por anticuerpos. Debido a un bloqueo o degradación de los mismos.



Huésped

Medio ambiente

- Puede aparecer en cualquier etapa. Sin embargo, existen dos picos de incidencia: entre la 2ª y 3ª década en su mayoría mujeres y entre la 6ª y 7ª década mayormente hombres.
- Puede ocurrir en cualquier medio económico, geográfico y social, siempre y cuando haya antecedentes hereditarios familiares.

Período patogénico

Período de resolución

El pronóstico es positivo, y en la mayoría de los casos tiende a estabilizarse con el tratamiento.

Período clínico

Síntomas y signos

Complicaciones

- Debilidad de músculos respiratorios que puede generar: disnea e insuficiencia respiratoria aguda
- Crisis miasténica

Período prodrómico

Síntomas y signos

- Debilidad reversible
- Ptosis
- Diplopía
- Disfagia
- Disartria

Período prodrómico

Síntomas y signos

- Debilidad muscular en relación a la actividad física reversible parcial o totalmente en reposo. En músculo esquelético.

Horizonte clínico

Período de incubación

La aparición del cuadro clínico puede ser variable.

Degradación o bloqueo de los receptores de acetilcolina por anticuerpos, producidos por células T provenientes del timo.

Prevención primaria

Prevención secundaria

Prevención terciaria

Fomento de la salud

Protección específica

Diagnóstico precoz y tratamiento inmediato

Limitación del daño

Rehabilitación

- Perfil prenupcial
- Asesoría genética

- Perfil prenupcial
- Ingeniería genética
- Asesoría genética

- Diagnóstico**
- Exploración física
 - Prueba de bolsa de hielo
 - Métodos con anticolinesterásicos
 - Electromiografía
 - Detección de anticuerpos para AChR

- Tratamiento**
- Anticolinesterásicos (piridostigmina 30 a 60 mg 3 o 4 veces/día. Max 300 mg)
 - Corticoides (prednisona 15 a 25 mg en una toma al día)
 - Inmunosupresores
 - Inmunoglobulinas IV

- Inmunosupresores
- Anticolinesterásicos
- Timectomía
- Plasmaféresis
- Inmunoglobulina IV
- Fisioterapia
- Nutrición
- De requerirse: manejo respiratorio

- Cuidados paliativos
- Fisioterapia
- Atención de complicaciones: ventilación
- Atención psicológica

Historia natural de la enfermedad

Esclerosis múltiple

Período prepatogénico

Período patogénico

Período de resolución

Como una enfermedad impredecible, el pronóstico no es certero.

Agente
Degradación de la sustancia blanca de las fibras nerviosas, inflamación y gliosis.



Período clínico

Síntomas y signos

Complicaciones

- Demencia
- Pérdida visual
- Miocimia
- Epilepsia
- Parálisis
- Depresión

Período prodrómico

Síntomas y signos

- Neuritis óptica
- Epilepsia
- Vértigo
- Impotencia
- Ataques paroxísticos
- Dolor
- Signo de Lhermitte

Período prodrómico

Síntomas y signos

- Brotes que por lo general tienden a recuperarse parcialmente
- Debilidad muscular
- Ataxia
- Pérdida sensitiva
- Impotencia
- Parestesias

Horizonte clínico

Período de incubación

Su inicio de manifestación tiende a ser variable.

Desmielinización de las fibras nerviosas lo que provoca inflamación de las mismas.

Prevención primaria

Prevención secundaria

Prevención terciaria

Fomento de la salud

Protección específica

Diagnóstico precoz y tratamiento inmediato

Limitación del daño

Rehabilitación

- Perfil prenupcial
- Asesoría genética

- Perfil prenupcial
- Ingeniería genética
- Asesoría genética

Diagnóstico

- Clínica
- Resonancia magnética
- Potenciales evocados
- Análisis de líquido cefalorraquídeo y de sangre
- Examen de vista y de campo visual

Tratamiento

- Corticoides: 0.75 mg/kg/día de prednisona
- Fisioterapia
- Intercambio de plasma
- Interferón beta
- Inmunosupresores

- Corticoides: 0.75 mg/kg/día de prednisona o 0.9 mg/kg/día de deflazacort
- Fisioterapia
- Nutrición
- Interferones beta
- Acetato glatiramer

- Cuidados paliativos
- Fisioterapia
- Atención psicológica
- Atención de las complicaciones
- Relajantes musculares
- Analgésicos

Estímulos: Herencia genética de esclerosis múltiple.

Referencia

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 Interna Volumen 2. Mc Graw-Hill Educación

Bharucha-Goebel DX. Muscular dystrophies. In: Kliegman RM, St Geme JW, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KM, eds. Nelson Textbook of Pediatrics. 21st ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2020:chap 627.

van domanus. a &, valent. pdf (2020) farreras rozman. medicina interna. 19° edición, capitulo 188 (pag. 1496-1497)

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 Interna 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). Distrofias Musculares y Otras Enfermedades del Músculo (pp 3239-3253). Harrison Principios de Medicina Interna Volumen 2. Mc Graw-Hill Educación

Tay SK, Khng HH, Low PS, Lai PS: Diagnostic strategy for the detection of dystrophin gene mutations in asian patients and carriers using immortalized cell lines. J Child Neurol 2006; 21: 150-5