



Mi Universidad

Control de lectura

Llenifer Yaquelin Garcia Diaz

Polimiositis, Distrofias, Distrofia de Duchenne, Miastenia Grave y Esclerosis Múltiple

Parcial 2°

Medicina Física y Rehabilitación

Dr. Sergio Jiménez Ruiz

Licenciatura en Medicina Humana

5° semestre

Comitán de Domínguez, Chiapas. A 13 de octubre del 2023

Polimiositis

Miopatía inflamatoria de causa desconocida o idiopática. **Epidemiología:** La edad de aparición presenta una distribución bimodal, con un pico entre los 10 y los 14 años y otro entre los 45 y los 65 años. Las PM son más frecuentes en las mujeres. **Etiopatogenia:** Se ha demostrado la existencia de fenómenos de citotoxicidad directa, pero restringida a la expresión por parte del sarcolema de las células musculares de antígenos de clase I del complejo mayor de histocompatibilidad (CMH). **Anatomía patológica:** Existe necrosis e inflamación, la necrosis muscular es parcheada, se llegan a detectar células musculares en regeneración. **Cuadro Clínico:** Su aparición se inicia semanas o meses antes del diagnóstico. No existen lesiones cutáneas. **Exploraciones complementarias:** Suele cursar con valores de CK globalmente más bajos, VSG y las α_2 -globulinas pueden estar algo elevadas. Se detectan anticuerpos antinucleares en el alrededor del 50% de los, aunque en títulos bajos y sin ningún patrón específico. **Diagnóstico:** de exclusión, se refiere al aspecto clínico deben descartarse distrofias musculares, miopatías tóxicas y metabólicas, miopatías endocrinas y polimialgia reumática. En el examen histológico debe existir necrosis e inflamación y expresión de antígenos de clase I del CMH y deben excluirse algunas distrofias musculares con inflamación histológica, como la facia escapuhumeral, la deficiencia de disferlina y la de calpaína, ya que en ellas es más fácil de encontrar fenómenos de necrosis e inflamación. **Tratamiento y pronóstico:** Los glucocorticoides son el tratamiento de elección de las miositis. La prednisona se administra en dosis de 1mg/kg de peso en dosis inicial matutina. Transcurridos 4-6 semanas de tratamiento puede iniciarse una lenta reducción en la dosis hasta conseguir la mínima posible que mantenga la enfermedad en remisión. **Polimiositis eosinofílica:** el protagonismo muscular es tal que puede comportarse como una PM

"Distrofias"

Las miopatías son trastornos con cambios estructurales o de eficiencia funcional de tales órganos que se pueden diferenciar de otras enfermedades de la unidad motora.

Manifestaciones Clínicas:

Aspecto más importante es realizar una anamnesis minuciosa de los síntomas, progresión de la enfermedad, antecedentes médicos y familiares, y un examen neurológico detallado. El 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. Se puede observar debilidad asimétrica y predominantemente distal en algunas miopatías. Los trastornos que afectan a los cuerpos celulares de las neuronas motoras en la médula espinal, a la unión neuromuscular o a los nervios periféricos pueden simular el cuadro clínico de la miopatía.

Debilidad muscular:

Los síntomas pueden ser intermitentes o persistentes. Los trastornos que pueden ocasionar debilidad intermitente son miastenia grave, parálisis periódicas y cuadros de déficit energético metabólico de la glucólisis de la utilización de los ácidos grasos y algunas miopatías mitocondriales. Las situaciones de déficit energético provocan roturas de las fibras musculares debido a la actividad física, acompañadas de mioglobina. La debilidad de los músculos de la cara y la escápula alada son características de la distrofia facioescapulo humeral. Cuando hay debilidad en otros músculos interviniendo por pares craneales, con ptosis o debilidad de músculos extraoculares. Un modelo patognomónico de la miositis con cuerpos de inclusión es el de atrofia y debilidad de los músculos flexores del antebrazo y del cuadriceps, o menudo asimétrica. Tiene gran importancia diagnóstica la presencia de un síndrome de cabeza cajada, indicativo de debilidad selectiva de los músculos extensores del cuello.

Distrofia de Duchenne

Distrofia muscular recesiva ligada a X causada por mutaciones en el gen de la distrofia. La DMD afecta a 1/3000 varones nacidos vivos, es la enfermedad por mutación más frecuente en los niños. **Manifestaciones clínicas:** Se afectan principalmente los músculos proximales, en particular de las extremidades inferiores. Los niños con este trastorno tienen dificultades para subir escaleras y nunca corren bien. Conforme la enfermedad progresa, la debilidad se vuelve generalizada. La hipertrofia muscular, sobre todo en las pantorrillas, es un hallazgo temprano y característico. El compromiso cardíaco es frecuente y puede causar insuficiencia cardíaca. Otras formas de presentación menos frecuentes de distrofinopatías son el aumento asintomático de CK sanguínea, mialgias sin debilidad y mioglobulinuria. **Pruebas de laboratorio:** Es común que esté elevada la creatinina cinasa (CK) sérica. La prueba Western en las muestras de biopsia muscular demuestra ausencia de distrofina. Las mutaciones pueden confirmarse con DNA de leucocitos de sangre periférica. Las deleciones o duplicaciones en el gen de la distrofina son frecuentes en DMD; en 95% de los casos, la mutación no altera el marco de lectura para traducción del RNA mensajero. Estas mutaciones "en marco" permiten la síntesis de cierta distrofina, lo que explica la presencia de distrofina anormal y no su ausencia en el análisis Western, y un fenotipo clínico más leve. **Tratamiento:** Los glucocorticoides ralentizan la progresión de la DMD. La terapia física y ocupacional es importante para ayudar a mantener la función. Estudios recientes sugieren que se obtiene un beneficio clínico en algunos casos de DMD con oligonucleótidos cortos que permiten saltar los exones mutantes, lo que proporciona la expresión de una proteína distrofina corta, pero funcional.

Miastenia Grave

La miastenia grave es un trastorno de las uniones neuromusculares caracterizado por debilidad y fatiga fácil de músculo estriado. El defecto fundamental es la disminución en el número de receptores de acetilcolina activos en las uniones neuromusculares, a causa de un ataque autoinmunitario mediado por anticuerpos. El tratamiento con que se cuenta hoy en día contra la enfermedad es muy eficaz, aunque todavía no se ha encontrado una cura específica. **Fisiopatología:** En la unión neuromuscular, la acetilcolina se sintetiza en la terminación nerviosa motora y se almacena en vesículas. Cuando un potencial de acción desciende por un nervio motor y alcanza su terminación, se libera acetilcolina, de 150 a 200 vesículas y se combina con sus receptores que están apinados densamente en los picos de los pliegues postsinápticos. El AChR está formado por cinco subunidades (2 α , 1 β , 1 δ y 1 γ o ϵ) dispuestas alrededor de un poro central. Cuando la ACh se combina en los sitios de unión en las subunidades α del receptor, se abre el conducto en dicho receptor que permite la penetración rápida de cationes, de manera predominante sodio, que despolariza la región de la placa terminal en la fibra muscular. Si la despolarización es lo suficientemente grande, surge un potencial de acción que se propaga en toda la fibra muscular e induce la contracción. En la MG, el defecto fundamental es la disminución en el número de AChR activos en la porción postsináptica de la membrana muscular. A pesar de que se libera normalmente ACh, genera pequeños potenciales de placa motora que no alcanzan a inducir potenciales de acción musculares. La ineficacia de la transmisión en muchas uniones neuromusculares culmina en debilidad de la contracción muscular. La cantidad de ACh

ESCLEROSIS MÚLTIPLE

La denominan esclerosis diseminada, aludiendo a la diseminación de las lesiones en el SNC. La denominación más empleada es la de esclerosis múltiple (EM), en referencia a las lesiones múltiples en el espacio y en el tiempo.

Etiopatogénesis: Es una enfermedad de etiología desconocida, en la que probablemente un factor ambiental desconocido induce una respuesta inmunitaria anormal en personas genéticamente predispuestas. La consideración de los factores genéticos se basa en los siguientes hechos: 1) es entre 10 y 50 veces más frecuente en los parientes de afectados de la enfermedad que en la población general 2) la concordancia entre gemelos monocigóticos es del 31% frente al 5% en gemelos dicigóticos; 3) el riesgo no se ve incrementado en sujetos adoptados por familias con algún paciente de EM, y 4) existe resistencia en ciertos grupos étnicos o asociación positiva con el origen escandinavo.

El riesgo se incrementa por la presencia del haplotipo DRB1*1501, DQA1*0102, DQB1*0602, en la región de clase II del complejo mayor de histocompatibilidad, hallado más de 200 polimorfismos de nucleótido único en los pacientes, comparados con los controles sanos. La falta de radiación ultravioleta solar, el déficit de vitamina D, las infecciones por el virus de Epstein-Barr y el tabaco han sido implicados entre los factores causales o desencadenantes de la EM. La inmunopatogénesis de la EM podría estar relacionada con una activación periférica de células T autorreactivas en personas genéticamente susceptibles por la acción de un antígeno ambiental, como virus, que daría lugar a una reacción cruzada entre las proteínas de mielina y la proteína exógena a través de un proceso de mimetismo molecular. Otra posibi-

Referencia Bibliografica:

Polimiositis

1. Ayesha Sarwar;Alexander M.Dydyk;Shraddha Jatwani. 7 de febrero 2023.Polymyositis.Dio: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK563129>.
2. Von Domarus A.& valentí p.f(2020) Farreras Ruzman Medicina Interna(19 ed)pag 1531

Distrofias:

1. Harrison principios de medicina interna, ed.21.vol.1 y 2, 2019. Distrofia muscular pag 3540

Distrofia de Duchenne:

1. Vijay Venugopal; Steven Parlakis: NIH: National Library of Medicine”Distrofia muscular de Duchenne”. 10 de julio de 2023. Dio: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/boks/NBK482340>

Mistenia Grave:

Harrison principios de medicina interna, ed.21 vol 1 y 2, 2019.Miastenia grave, pag. 3495-3499

Esclerosis Múltiple:

Harrison principios de medicina interna, ed.21 vol 1 y 2, 2019.Esclerosis Múltiple , pag. 1395-1402