

# Polimiositis

La polimiositis es una miopatía inflamatoria crónica, adquirida e idiopática. La dermatomiositis es una enfermedad es una forma de miopatía inflamatoria asociada con dermatitis. En ambas enfermedades los cambios inflamatorios pueden afectar el corazón, al intersticio pulmonar y a los vasos sanguíneos. La pm es un grupo heterogéneo de trastornos que por lo general se presenta con debilidad simétrica y proximal que se agrava en cuestión de semanas a meses. Como en la Dm, puede haber compromiso cardíaco, pulmonar y articular, además de mayor riesgo de cáncer. Algunos estudios epidemiológicos sugieren que el fueron diagnosticados en forma errónea con PM. Datos de laboratorio los valores de CK siempre están elevados en la pm no controlada. La CK normal debe alertar al médico ante la posibilidad de IBM. Como en la DM, la EMG y las imágenes del músculo estriado pueden ser normales, pero los hallazgos son inespecíficos. Pronóstico La mayoría de los pacientes con pm mejora con tratamiento inmunetario, pero casi siempre necesitan mantenerlo de por vida. Algunos estudios retrospectivos sugieren que la pm no responde también como la DM a estos tratamientos. Sin embargo, es probable que muchas de estas series antiguas de "pm" incluyen de pronóstico adverso incluyen cáncer, edad avanzada.

**Síndromes superpuestos.** El término "Síndrome superpuesto" se aplica cuando la DM o pm se relaciona con otras enfermedades del tejido conjuntivo bien definidas, enfermedad mixta del tejido, como en la DM y pm, la miositis relacionada con estos Síndromes superpuestos casi siempre responde a la Inmunoterapia. Miopatía necrosante mediante por mecanismos inmunetarios. Se caracteriza por inicio agudo o insidioso simétrica, mas proximal que distal. Puede haber disfagia, disartria o mialgia. Es probable que los pacientes tengan una cito subyacente (casi siempre escleroderma o RCTO), cáncer (miopatía necrosante paraneoplásica) o que el trastorno sea idiopático. Patología de la miopatía

## CP Bibliografía.

Poliomiositis - Harrison 21  
capítulo 365 - página 698.

Jameson. J. L., Fauci, A. S., Haasler. D. J., Haeuber  
S. L. Longo D. L., y Loscalzo, J. (2016) Harrison  
principios de medicina interna, 21<sup>a</sup>.

# DISTROFIAS

Dr. Sergio  
Jimenez Ruiz  
4 años

--	--	--	--

Las distrofias musculares son trastornos hereditarios, hereditarios, progresivos, que se deben a defectos de uno o mas genes necesarios para función muscular normal. Causan debilidad y pérdida de la masa muscular. Atrófian el musculo por eso son llamadas distrofias. Hay tipos Existen varios tipos de distrofias musculares pero los más frecuentes son: De Duchenne, De Becker Emery - Dreifuss, miotónica, de cinturas, Facioescapulo humoral. Las distrofias musculares son un grupo de trastornos progresivos del musculo esquelético, cuya manifestación cardinal es la debilidad de la musculatura esquelética. En esta revisión se describirá conceptualmente la clasificación. Las distrofias musculares son un grupo heterogéneo de enfermedades del musculo esquelético causadas por mutaciones genes que determinan la reducción, ausencia o disfunción de proteínas esenciales para la estabilidad estructural y funcional de las fibras musculares esqueléticas, lo que conduce a la destrucción y debilidad muscular. Se caracterizan por una debilidad progresiva de las extremidades, el tronco y la cara en proporciones y severidad variables, pudiendo involucrar, en algunas formas específicas, la musculatura respiratoria, cardíaca y los musculos craneofaciales (oculomotores, deglución, masticatorio). En algunos casos, la afección muscular es parte de un síndrome multisistémico, como es el caso de la distrofia miotónica. La severidad, edad de comienzo, la evolución, así como las complicaciones y el pronóstico de las distrofias son muy variables dependiendo del gen mutado y lo de la mutación. A nivel histopatológico, una distrofia muscular se define por una combinación de necrosis regeneración, asociado a aumento del tejido conjuntivo, conectivo intersticial, los que pueden variar según el momento evolutivo del cuadro. Dichas características permiten diferenciar a las distrofias musculares de otras miopatías congénitas, metabólicas, inflamatorias, entre otras.

JEAN

Bonne G, Rivier F, Hamrown D. 2018 version of the  
gene table of neuromuscular disorders. *Neuromuscul  
Disord*, 27(17), 1152-1183.

cap 3

## Distrofias Musculares De Duchenne.

La DMD Son distrofias musculares recesivas ligadas al cromosoma X causadas por mutaciones en el gen de la distrofina. La DMD afecta a 1 de cada 2000 varones nacidos vivos, es la enfermedad por mutación más frecuente en los niños (varones). La incidencia de la BMD es de casi 5/100.000. En ambos trastornos se afectan principalmente los músculos proximales, en particular de las extremidades inferiores. Esto se vuelve evidente muy pronto en la DMD; los niños con este trastorno tienen dificultad para subir escaleras y nunca corren bien. Conforme la enfermedad progresa, la debilidad se vuelve generalizada. La hipertrofia muscular, sobre todo la pantorrillas es un hallazgo temprano y característico. La mayoría de los pacientes con BMD experimentan dificultades por primera vez entre los cinco y 15 años de edad, aunque es posible el inicio entre la tercera y cuarta o quinta décadas, e incluso más tarde. La esperanza de vida con DMD y BMD es menor, pero la mayoría de las personas con BMD sobreviven hasta la cuarta o quinta década. Puede haber retraso mental en ambos trastornos, pero es menos frecuente en la BMD. El compromiso cardíaco es frecuente en ambas miopatías y puede causar insuficiencia cardíaca en algunos pacientes con DMD, la única manifestación es insuficiencia cardíaca. Otras formas de presentación menos frecuentes de distrofinopatías son el aumento de asintomático de CK sanguínea, mialgias, debilidad y mioglobinuria. En común que esté elevado la creatina cinasa sérica (CK). Las biopsias musculares rasgos distrofos. La prueba western en las muestras de biopsia muscular demuestra ausencia de distrofina en la DMD o reducción de la cantidad o tamaño de la distrofina BMD. En ambos trastornos, las mutaciones pueden confirmarse con PCR de leucocitos de sangre periférica. En la mayoría de los casos ya no se realizan biopsias musculares cuando se sospecha DMD o BMD, ya que la prueba genética es menos invasiva y menos costosa y siempre está dispo-

# Bibliografía

capítulo 449.

Bharucha - Global. Distrofia muscular

Distrofia muscular - Harrison capítulo 449

página 8269 - 8450.

# Myastenia Grave

La miastenia grave es un trastorno de las uniones neuromusculares caracterizado por debilidad y fatiga fácil de músculos estriados. El defecto fundamental es la disminución de número de receptores de acetilcolina activos (AChR, acetilcolina receptores) 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 importante es muy eficaz, aunque todavía no se ha encontrado una cura específica. 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 entre 150 y 200 vesículas y se combina con sus receptores que están apilados densamente en los picos de los pliegues postsinápticos. El AChR está formado por cinco subunidades (2 $\alpha$ , 1 $\beta$ , 1 $\delta$  y 1 $\gamma$  o  $\epsilon$ ) dispuesta alrededor de un poco central. Cuando el ACh se combina con los sitios de unión en las subunidades  $\alpha$  del receptor, se abre el conducto en medio dicho receptor que permite la penetración rápida de cationes, de manera predominante sodio, lo cual despolariza la región de la placa terminal en la fibra muscular. Si la despolarización es suficientemente grande, surge un potencial de acción que se propaga en toda la fibra muscular e induce en su contracción. El proceso anterior termina con rapidez por intervención de la hidrólisis de la acetilcolina por parte de la acetilcolinesterasa, presente dentro de los pliegues sinápticos y por la difusión de la ACh fuera del receptor. En la MG, el defecto fundamental es la disminución del número de AChR activos en la porción postsináptica de la membrana muscular. Además, los pliegues postsinápticos están aplanados o simplificados, cambios que originan que la transmisión neuromuscular sea menos eficiente. Por tal motivo, a pesar de que se libera normalmente ACh genera pequeños potenciales de placa motora que no alcanza a inducir potenciales de acción muscular.

# Bibliography:

Amatoon, Russell JA: Neuro-muscular Disorders  
2nd ed New, York, McGraw-Hill, 2016, pp  
581-655



444: Esclerosis Múltiple. Vari



La esclerosis múltiple es una enfermedad autoinmunitaria del sistema nervioso central caracterizada por la triada de inflamación, desmielinización y gliosis y pérdida neuronal; su evolución puede consistir en recaídas-remisiones o ser progresiva. Las lesiones suelen ocurrir en diferentes instantes y en distintas localizaciones del SNC. Afecta a casi 900 000 estadounidenses y millones de personas en el mundo. La evolución clínica puede ser extremadamente variable, desde una enfermedad benigna hasta una alteración de rápida evolución e incapacidad que requiere ajustes notables en el estilo de vida.

**Manifestaciones clínicas.** La EM puede comenzar en forma repentina o insidiosa. Los síntomas pueden ser acentados o tan insignificantes que la persona tal vez no acuda al médico durante meses o años. De hecho, en la necropsia de casi 0.7% de personas que no tuvieron síntomas durante toda la vida se ha descubierto de manera inesperada que tenían EM. De manera similar, un estudio de resonancia magnética echo por alguna causa no relacionada con la enfermedad, puede revelar signos de EM asintomáticos.

**Síntomas iniciales de la esclerosis múltiple.** Son pérdida sensitiva, neuritis óptica, debilidad, parestesia, diplopia, ataxia, vértigo. Los síntomas sensitivos son diversos e incluyen parestesia, e hipostesia. Son comunes también sensaciones desagradables, por ejemplo que algunas partes del cuerpo están edematosas o húmedas, cruentas o envueltas apacatamente.

La debilidad de la extremidades se puede manifestar en la forma de pérdida de la potencia, velocidad o de la destreza, fatiga o trastornos de la marcha. La debilidad inducida por el ejercicio es una manifestación característica de la EM que corresponde al tipo de neurona motora suprarquena y a menudo se acompaña de otros signos piramidales como espasticidad, hiperreflexia y signo de Babinski. En ocasiones

## Bibliography

Lucchinetti C, Prineas J, Rodriguez L, Scheithauer B, Rodriguez L, Lassmann M. Heterogeneity of multiple sclerosis lesions: implications for the pathogenesis of demyelination. *Ann Neurol*, 47, (2000), pp. 707 - 717.