



Mi Universidad

Historia Natural de la Enfermedad

Martín Mar Calderón

Historia Natural de la Enfermedad

Segundo parcial

Medicina Física y de Rehabilitación

Sergio Jiménez Ruiz

Medicina Humana

5 semestre

Comitán de Domínguez, Chiapas, a 13 de octubre del 2023

Historia Natural de la Enfermedad:

Periodo Pre patogénico

Periodo Patogénico

FACTORES PROBABLES QUE LO ORIGINAN:

Es una enfermedad genética o puede ser causada por infecciones virales del grupo Coxsackie y el de la gripe

POLIOMIOSITIS

ESTADO CRONICO:

Discapacidad funcional, inicio grave, laceraciones en niños, pericarditis, dermatomiositis.

FACTORES DEL AGENTE:

Factores genéticos con prevalencia en los antígenos HLA-DR3, HLA-DR8 y HLA-DRW52. Factores ambientales como, virus Coxsackie y virus de la gripe, así como mecanismos autoinmunes.

ENFERMEDAD: La enfermedad es de inicio insidioso que puede tener complicaciones como neoplasias, recaídas, debilidad muscular intensa, neumonías, artralgias etc.

FACTORES DEL HUSPED:

Es más frecuente en mujeres con una relación de 2:1 en relación a los hombres, es más común que se presente en la infancia (10-15 años) y en la edad adulta (45-65 años)

SIGNOS Y SÍNTOMAS: Debilidad muscular proximal, disfagia por afectación de la faringe, compromiso de músculos faciales y oculares, manifestaciones cardiacas, enfermedad pulmonar intersticial artritis y fenómeno de Raynaud.

CAMBIOS CELULARES Y TISULARES: Se presenta un cambio muscular con un predominio de linfocitos T-CD8 y de macrófagos lo cual genera un proceso inflamatorio y por parte de aquellas células aún viables son agredidas por las otras afectadas (afectación celular parcial) la lesión es en mosaico. Necrosis segmentaria de fibras musculares, inflamación intersticial y vasculopatía.

FACTORES DEL MEDIO AMBIENTE:

Es poco frecuente, con una incidencia anual de 0.8.8% casos/millón y una prevalencia de 5-8 casos por cada 100,000 habitantes.

INSTALACIÓN DEL AGENTE: El agente causal es genético o puede ser adquirido por alguna infección viral e incluso bacteriana, que afecta al organismo y genera una respuesta anómala, puede ocurrir en cualquier edad, con 2 picos máximos de incidencia y puede ser agudo (Días), subagudo (semanas) y crónico (meses, año)

PRIMER NIVEL DE PREVENCIÓN

SEGUNDO NIVEL DE PREVENCIÓN

TERCER NIVEL DEL PREVENCIÓN

Promoción a la salud

Protección específica

DX Precoz

TX Oportuno

Rehabilitación

Limitación del daño

- Fomentar el buen lavado de manos
- Promover el ejercicio en la comunidad
- Campañas de información de la enfermedad
- Fomentar el buen lavado de los alimentos

Se realiza mediante análisis de Laboratorio (CPK, aldolasa, GOT, GPT, LDH, Ac anti JO-1, Ac anti SRP, Ac anti MI2). Estudios de gabinete (EMG, ondas miopáticas con aumento de la actividad espontánea y potenciadores de fibrilación). Examen Histológico (Biopsia de músculo, biopsia de pulmón). Pruebas de imagen (en la RMN de músculos aumenta la señal en secuencias potencias T1 y T2). Y los criterios Diagnósticos (sin lesiones cutáneas); definitivo 4 criterio, probable 3 criterios, posible 2 criterios.

Corticoides (Tratamiento de elección en formas graves, sistémico y tópico). FAME (la hidroxiclороquina es capaz de mejorar el rash cutáneo). Inmunosupresores (Azatioprina y metrotexate). Inmunoglobulina (en casos de cero respuesta a tx anterior).

Consiste en la realización continua de actividad física para preservar y mejorar la función muscular, prevenir atrofia asociada a la inactividad y evitar las contracturas articulares secundarias a la limitación de la movilidad y a la fibrosis de los músculos inflamados. Los ejercicios en el agua son muy beneficiosos. El ejercicio físico durante este período no debe superar el 60 % del consumo máximo de oxígeno.

Se realiza una revisión periódica del avance de la enfermedad, que puede ser mediante laboratorios cómo medir fuerza muscular, niveles séricos de CK, EMG. En enfermos con enfermedad pulmonar intersticial: TC de alta resolución, pruebas de función pulmonar y test de la marcha de 6 min. Es importante la vigilancia oncológica debido al aumento del riesgo de aparición de neoplasias malignas, que es mayor durante los primeros 3 años desde el diagnóstico de la PM

Historia Natural de la Enfermedad:

Periodo Pre patogénico

Periodo Patogénico

FACTORES PROBABLES QUE LO ORIGINAN:

Es una enfermedad genética con afección en los músculos, especialmente por cambios en el ADN de sus proteínas.

DISTROFIAS

ESTADO CRONICO:

comenzamos con miocardiopatías que nos van a determinar el progreso de la enfermedad.

FACTORES DEL AGENTE:

Son causadas por mutaciones genéticas, cambios en la secuencia del ADN, que afecta a las proteínas de los músculos. Suelen ser hereditarios, pueden ser autosómicas dominantes o autosómicas recesivas

ENFERMEDAD: Es una debilidad muscular que tiene como complicaciones problemas para caminar, acortamiento de los músculos, problemas de deglución, discapacidad intelectual y miotonía clínica.

FACTORES DEL HUSPED:

Es más frecuente en hombres, pero afecta a los 2 sexos, afecta a todas las razas, y ser predisponente genéticamente.

SIGNOS Y SÍNTOMAS: Debilidad muscular, atrofia muscular, limitación articular, caídas frecuentes, marcha trendelemburg, problemas para caminar, compromiso respiratorio temprano, retracciones tendinosas.

CAMBIOS CELULARES Y TISULARES: Comienza con la ausencia reducción 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 de forma progresiva

FACTORES DEL MEDIO AMBIENTE: Se produce en todo el mundo y afecta a todas las razas, en algunas regiones prevalece un poco más.

INSTALACIÓN DEL AGENTE: Al ser una enfermedad genética, solo se necesita la activación de este gen o incluso al ser presentado, solo se espera la presencia de los signos y síntomas de las distrofias para poder ser diagnosticado.

PRIMER NIVEL DE PREVENCION

SEGUNDO NIVEL DE PREVENCION

TERCER NIVEL DEL PREVENCION

Promoción a la salud

Protección específica

DX Precoz

TX Oportuno

Rehabilitación

Limitación del daño

- Promoción del deporte
- Promoción del cuidado personal
- Chequeos genéticos al saber que una persona es predisponente

Anamnesis minuciosa. Se debe realizar también pruebas de enzimas (Los músculos dañados liberan enzimas, como la creatina quinasa CK, en la sangre, niveles altos sugieren enfermedad muscular). Pruebas genéticas, biopsia de tejido muscular, pruebas de control del corazón, pruebas de control de los pulmones y electromiografía.

No hay cura para ningún tipo de distrofia muscular, el tratamiento de algunas formas de la enfermedad puede ayudar a prolongar el tiempo de vida como: Corticoesteroides como prednisona, deflazacor, eteplirsen, golodirsen, medicamentos para el corazón (beta bloqueadores entre otros).

Ejercicios constantes para evitar complicaciones, se necesita de mucho movimiento. La distrofia muscular puede limitar la flexibilidad y el movimiento de las articulaciones. Las extremidades generalmente se doblan hacia adentro y quedan fijas en esa posición. Los ejercicios de amplitud de movimiento pueden lograr que las articulaciones sean lo más flexibles posible. Asistencia respiratoria. A medida que los músculos respiratorios se debilitan, se puede usar un dispositivo de apnea del sueño para mejorar el suministro de oxígeno.

- Se debe realizar ejercicio constante, tener movimientos y ejercicios que impliquen utilizar la mayoría de los músculos.
- Llevar una rehabilitación en una piscina para utilizar la mayoría de los músculos
- Movimiento constante
- Apoyo de material y equipo para llevar a cabo la marcha

Historia Natural de la Enfermedad:

Periodo Pre patogénico

Periodo Patogénico

FACTORES PROBABLES QUE LO ORIGINAN:

Es una enfermedad genética hereditaria ligada a defectos en los cromosomas, específicamente el cromosoma X

DISTROFIA DE DUCHENNE

ESTADO CRONICO:

Enfermedad avanzada y hay afectaciones cardiacas, respiratoria y osteoarticular, y muerte hasta la 3ra década

FACTORES DEL AGENTE:

Está ligada al cromosoma X por la ausencia de la síntesis de distrofina, que es una proteína fundamental para el mantenimiento de la fibra muscular

ENFERMEDAD: Al ser una enfermedad que si no lleva una adecuada rehabilitación, las complicaciones son fatales y progresivas como fallas cardiacas, arritmias, discapacidades y afectaciones respiratorias.

FACTORES DEL HUSPED:

Humanos, con más frecuencia en la infancia y afecta a 1.3,500 nacidos vivos

SIGNOS Y SÍNTOMAS: Dificultad para la marcha, caídas frecuentes, problemas cognitivos, caminado de puntillas, debilidad axial, escapula alada, contracturas y retracciones en las articulaciones, escoliosis, mialgias, fatiga, enfermedad hepática.

CAMBIOS CELULARES Y TISULARES: Se lleva a cabo un daño en el sarcolema ante estímulos de estrés mecánico, pérdida del homeostasis del calcio intracitoplasmático y, finalmente, degeneración de la fibra muscular, las fibras sufren necrosis y el músculo reacciona a este estímulo, pero es insuficiente, por lo cual se reemplaza el tejido muscular por tejido fibroadiposo.

FACTORES DEL MEDIO AMBIENTE: Es una enfermedad de carácter mundial con mayor prevalencia en niños varones.

INSTALACIÓN DEL AGENTE: Al ser una enfermedad genética, solo se espera la aparición de los síntomas, comenzando con signos y síntomas que nos refiere la madre. Hay presencia de debilidad muscular de inicio en la infancia, que sigue un curso progresivo y estereotipado.

PRIMER NIVEL DE PREVENCION

SEGUNDO NIVEL DE PREVENCION

TERCER NIVEL DEL PREVENCION

Promoción a la salud

Protección específica

DX Precoz

TX Oportuno

Rehabilitación

Limitación del daño

Para detectar la enfermedad, se debe solicitar una determinación de creatinina (CK). La CK se eleva 10-100 veces sobre su valor normal desde el momento del nacimiento. La DMD es el primer diagnóstico que se debe considerar ante un varón menor de 5 años con CK en el rango de miles. El diagnóstico definitivo se realiza mediante la biopsia muscular o el estudio genético.

Tratamiento farmacológico: corticoides, los corticoides son el único tratamiento farmacológico que enlentece la progresión de la debilidad en la DMD. Ortesis y cirugía ortopédica. Manejo respiratorio. Manejo Cardiológico. Nutrición e intervención cognitiva.

Dentro de los mecanismos de la rehabilitación siempre son el movimiento, la fisioterapia es un mecanismo que reduce en gran cantidad las complicaciones a futuro, no hay cura, pero la natación ayuda mucho a relentizar un poco el progreso de la enfermedad.

Realizar actividad física, ejercicios adecuados para la implementación del movimiento de todos los músculos. Y con eso prevenir pérdida de movimiento y contracturas frecuentes.

Historia Natural de la Enfermedad:

Periodo Pre patogénico

Periodo Patogénico

FACTORES PROBABLES QUE LO ORIGINAN:

Es una enfermedad de reacción cruzada en donde los anticuerpos destruyen a los receptores musculares, específicamente el neurotransmisor (Acetilcolina)

FACTORES DEL AGENTE:

El sistema inmune realiza una producción excesiva de anticuerpos en contra de los receptores musculares, bloqueándolos y destruyéndolos, impidiendo la comunicación de la acetilcolina.

FACTORES DEL HUSPED:

Afecta a la población en general, con predominio en las mujeres, con un rango de edad menor a los 40 años y a los hombres entre los 60 y 70 años

FACTORES DEL MEDIO AMBIENTE:

Es de incidencia mundial, pero con una mayor afectación a a población americana y europea, con una prevalencia de 142 por millón en estados unidos y una incidencia anual de 4 por millón en Europa.

MIASTENIA GRAVE

ESTADO CRONICO:

Diplopía, ptosis palpebral unilateral, visión borrosa, nistagmo y crisis miasténica, llevando a la muerte.

ENFERMEDAD: Dentro de las complicaciones de la enfermedad tenemos la crisis miasténica que es la disfunción de los músculos que controlan la respiración, disminuyendo su función.

SIGNOS Y SÍNTOMAS: Tenemos 2 tipos de presentación clínica, de afectación ocular, que se presenta como ptosis palpebral, y nistagmo de los músculos que inervan el globo ocular. Y los síntomas generalizados, con disminución de las funciones de los músculos oculares, de las extremidades y afectación en la deglución, el habla y masticación.

CAMBIOS CELULARES Y TISULARES: Se comienza con una disminución en los receptores de acetilcolina en los músculos debido a la respuesta inmunológica severa, que destruye a estos receptores de conexión neuromuscular.

INSTALACIÓN DEL AGENTE: Se presenta a cualquier edad, es insidioso, con picos de afectación temprano en la segunda y tercera década de la vida con predominio en las mujeres, y afectación tardía en la octava década de vida con predominio mayormente en los hombres.

PRIMER NIVEL DE PREVENCIÓN

SEGUNDO NIVEL DE PREVENCIÓN

TERCER NIVEL DEL PREVENCIÓN

Promoción a la salud

Protección específica

DX Precoz

TX Oportuno

Rehabilitación

Limitación del daño

- Promoción del esquema de vacunación completo
- Enseñanza de la enfermedad
- Educación del cuidado higiénico
- Vacunación antineumococica

Tener un gran cuidado con fármacos que pueden llegar a producir la enfermedad, ya sea por un mal uso de dosis o desconocer el fármaco.

Se realiza mediante las pruebas serológicas para auto anticuerpos y los estudios electrofisiológicos. La demostración de los anticuerpos AChR y/o MuSK, presentes en aproximadamente el 90% de los pacientes con enfermedad generalizada, proporciona la confirmación de laboratorio de la miastenia grave

Actualmente existen cuatro líneas de tratamiento básicas para la MG

1. Tratamientos sintomáticos: agentes anticolinesterasa.
2. Tratamientos inmunomoduladores crónicos: glucocorticoides y otros fármacos inmunosupresores.
3. Tratamientos inmunomoduladores rápidos: plasmaféresis e inmunoglobulinas intravenosas.

. Tratamiento quirúrgico: timectomía.

Procurar evitar la aparición de fiebre.
Evitar ciertas medicaciones que relajan el músculo, como es el caso de las benzodiazepinas, relajantes musculares, diuréticos, de algunos antibióticos - eritromicina- o tratamientos para las arritmias.

Realizar ejercicio físico de manera progresiva para evitar complicaciones y llevar tratamiento farmacológico de manera adecuada para evitar aún más complicaciones.

Historia Natural de la Enfermedad:

<u>Periodo Pre patogénico</u>		<u>Periodo Patogénico</u>			
<p><u>FACTORES PROBABLES QUE LO ORIGINAN:</u> Es una enfermedad genética desencadenada por factores ambientales, que genera respuesta inmune.</p> <p><u>FACTORES DEL AGENTE:</u> Está asociada a una respuesta inmune o autoinmune generada por factores ambientales como virus y bacterias, pero con predisposición genética.</p> <p><u>FACTORES DEL HUSPED:</u> Afecta a la población en general con una predisposición mayor en las mujeres, personas con carga genética predisponente y un rango de edad de 20 a 40 años.</p> <p><u>FACTORES DEL MEDIO AMBIENTE:</u> Afecta en varias partes del mundo, con predisposición en Estados unidos, Europa y Australia</p>		<div style="border: 1px solid black; padding: 5px; width: fit-content; margin: auto;"> ESCLEROSIS MULTIPLE </div>		<p><u>ESTADO CRONICO:</u> Pérdida de fuerza intensa, disfunción cerebelosa, y disfunción del tronco, hasta llegar a la muerte.</p> <p><u>ENFERMEDAD:</u> Los linfocitos T y B atacan la mielina bloqueando la señal nerviosa ocasionando complicaciones como disfunción cognitiva, de movimientos, cuadriplejia, etc.</p> <p><u>SIGNOS Y SÍNTOMAS:</u> Alteraciones de la sensibilidad como hormigueo, no sienten calor o frio, neuritis óptica, hiperreflexia, debilidad, ataxia, disfagia, vértigo, parestesias.</p> <p><u>CAMBIOS CELULARES Y TISULARES:</u> Desmielinización de las neuronas, lo que bloque la conducción electrica neuronal, ocasiona una disfunción del sistema inmunológico, que desarrollaría una acción autolesiva dirigida contra la sustancia blanca, provocando desmielinización que ocasionaría un defecto en la conducción de los impulsos nerviosos.</p> <p><u>INSTALACIÓN DEL AGENTE:</u> Al ser una enfermedad que se desencadena de manera gradual o súbita</p>	
<u>PRIMER NIVEL DE PREVENCION</u>		<u>SEGUNDO NIVEL DE PREVENCION</u>		<u>TERCER NIVEL DEL PREVENCION</u>	
<u>Promoción a la salud</u>	<u>Protección especifica</u>	<u>DX Precoz</u>	<u>TX Oportuno</u>	<u>Rehabilitación</u>	<u>Limitación del daño</u>
<p>Orientación a la población sobre la esclerosis múltiple</p> <p>Promoción sobre las características básicas de la enfermedad</p>	<p>Evitar factores predisponentes que favorezcan a la enfermedad como: evitar el consumo al alcohol, tabaco, drogas y evitar el sedentarismo</p>	<p>Una de las detecciones de la esclerosis múltiple se realiza tomando en consideración la existencia de criterios clínicos de diseminación espacial (existencia de síntomas y signos que indiquen la existencia de dos lesiones independientes en el SNC) y de dispersión temporal (dos o más episodios de disfunción neurológica). Los criterios de Schumacher. Resonancia magnetica, punción lumbar.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Fisioterapia • Evitar el estrés • El tratamiento que se utiliza en las exacerbaciones de la EM son los glucocorticoides. Éstos aceleran el ritmo de recuperación de los brotes; Tratamiento de mantenimiento Interferones. Los interferones (IFN) son un grupo de más de 20 glucoproteínas producidas por numerosas células del organismo tras infecciones virales 	<p>Es importante preservar y conservar la funcionalidad de los músculos, realizando ejercicio físico, cognitivo y emocional</p> <p>Fisioterapia</p>	<p>La terapia física, del habla, fónica, y deglucón, así como de los movimientos generales de los músculos limitan por mucho el desarrollo de la enfermedad.</p>

BIBLIOGRAFIAS

- Poliomiositis
 - Von Domarus, A., y Valentí, P.F. (2020). Farreras Rozman, Medicina interna (19ª. Edición) pág. 2362-2365
- Distrofias
 - Von Domarus, A., y Valentí, P.F. (2020). Farreras Rozman, Medicina interna (19ª. Edición) pág. 1495-1497
- Distrofia de Duchenne
 - Jameson. J. L., Fauci, A.S., Kasper, D.L., Hauser, S.L. Medicina Interna de Harrison-2 volúmenes- 20 ed. Mc Graw Hill
 - Von Domarus, A., y Valentí, P.F. (2020). Farreras Rozman, Medicina interna (19ª. Edición)
- Miastenia Grave
 - Jameson. J. L., Fauci, A.S., Kasper, D.L., Hauser, S.L. Medicina Interna de Harrison-2 volúmenes- 20 ed. Mc Graw Hill pág. 3232-3239
 - Von Domarus, A., y Valentí, P.F. (2020). Farreras Rozman, Medicina interna (19ª. Edición). Pág. 1503-1506
- Esclerosis múltiple
 - Von Domarus, A., y Valentí, P.F. (2020). Farreras Rozman, Medicina interna (19ª. Edición). Pág. 1395-1402