



Yajaira Gpe Méndez Guzmán

REPORTES DE LECTURA

Segundo parcial

Medicina física y rehabilitación

Dr. Jimenez Ruiz Sergio

Medicina humana

Comitán de Domínguez, Chiapas 12 de octubre del 2023

Polimiositis

Fecha

27 09 2023

1

Un grupo heterogéneo de trastornos que por lo general este se llega a presentarse con debilidad simétrica y proximal que este se llega a agravar en cuestión de semanas puede haber compromiso cardíaco, pulmonar y articular, además del mayor riesgo de cáncer. La mayoría de pacientes con PM mejora con tratamientos inmunosupresores, pero esto siempre lo mantendrá de por vida. La polimiositis es raro que presente en personas de 18 años, la mayoría de los casos se observan en adultos entre las edades de 31 y 60 años de edad. La IMNM se caracteriza por un inicio agudo o insidioso de debilidad simétrica más proximal que distal, en este puede presentar una CTD subyacente (casi siempre escleroderma o MCTD), cáncer (miopatía necrosante paraneoplásica) o que el trastorno llegue a ser idiopático. La miopatía HMGR puede observarse en pacientes que reciben estatinas, inhibidores de la HMGR, sobre todo en personas >50 años, la miopatía puede llegar a desarrollarse en niños y adultos jóvenes sin antecedentes de uso de estatina y puede simular una distrofia muscular de cinturas de las extremidades. Las miopatías SRP son notables por la presencia de anticuerpos anti-SRP, y por lo general tienen una evolución agresiva y con resistencia relativa del tratamiento. La EMG muestra aumento de actividad de inserción aumentada y espontánea, incluidas descargas miotónicas. Las biopsias musculares llegan a revelar fibras musculares con necrosis y regeneración multifocal con escasez de células inflamatorias. La patogénesis de la IMNM no es comprensible del todo pero es probable que este mediada por el complemento esta puede ser más difícil de tratar que la DM o la PM y por lo general se llega a necesitar inmunoterapia intensiva. La evolución progresiva a pesar de la inmunoterapia y la debilidad marcada con atrofia puede conducir a un diagnóstico erróneo de alguna distrofia del cinturón de las extremidades. Los anticuerpos contra aminoacil-tRNA sintetasa son los MSA más frecuente y se encuentran en 25 y 35% de los pacientes con miositis. El anticuerpo contra aminoacil-tRNA sintetasa más frecuente

DÍSTROFÍAS

28 09 2023

Las miopatías son trastornos con cambios estructurales o deficiencia funcional de tales órganos que se pueden diferenciar de otras enfermedades como la motoneurona inferior o de la unión neuromuscular. En los trastornos musculares se realiza una anamnesis, minuciosa de los síntomas, progresión de la enfermedad, antecedentes médicos y familiares y un examen neurológico detallado, la mayor parte de las miopatías se manifiesta con debilidad simétrica proximal de las extremidades, con reflejos y sensibilidad conservados los síntomas de debilidad muscular pueden ser intermitentes o persistentes los trastornos que ocasionan debilidad intermitente son miastenia grave, parálisis periódicas y algunos cuadros de déficit energético metabólico de la glucólisis en especial por déficit de miofosforilasa de la utilización de los ácidos grasos y algunas miopatías mitocondriales. La debilidad de los músculos de la cara (que es la dificultad para el cierre de ojos y falta de sonrisa) y la escápula alada son características de la distrofia facioescapulohumeral, la debilidad de los músculos en la cara y área distal de las extremidades asociadas con miotonía en la presión manual es virtualmente diagnóstica de distrofia miotónica tipo 1. Las enfermedades neuromusculares más importantes manifestadas con este patrón de debilidad incluyen miastenia grave, esclerosis lateral amiotrófica, miopatía nemalina de inicio tardío, hiperparatiroidismo, miositis focal y algunas formas de miopatía con cuerpo de inclusión. La exploración revela uno de siete perfiles de debilidad, el perfil de debilidad es combinado con los datos de laboratorio que esto permite llegar al diagnóstico. Todo trastorno que causa debilidad muscular se puede llegar a acompañar de fatiga dada la imposibilidad de poder mantener la fuerza, este trastorno se debe diferenciar de la estenia un tipo de fatiga ocasionada por el cansancio excesivo o la falta de energía. La fatiga se observa en enfermedades de la transmisión neuromuscular y en trastornos de la producción de energía como los defectos de la glucólisis en el metabolismo lipídico en la producción energética.

Distrofia

Asauro G. Alencar Guzman

Dr. Sergio Jimenez Ruiz

De Duchenne

La DMD es una enfermedad neuromuscular caracterizada por una rápida progresión de la degeneración muscular que causa graves alteraciones en los niños ya que es la miopatía más frecuente en los niños con una prevalencia mundial de aproximadamente 0,5 por cada 10.000 varones. Actualmente su tratamiento se fundamenta en medidas sintomáticas multidisciplinares que han modificado favorablemente la enfermedad por lo que resulta crucial establecer unas directrices claras y actualizadas que permitan una detección rápida y temprana de la enfermedad como un adecuado tratamiento y seguimiento de sus posibles complicaciones. La mayoría de los pacientes se diagnostican entre los 3 y los 5 años de edad, la debilidad muscular sigue un curso progresivo hasta hacerse necesario el uso de una silla de ruedas antes de la adolescencia, mientras que simultáneamente o con posterioridad van surgiendo complicaciones respiratorias, ortopédicas y cardíacas. También es frecuente la presentación de disfunciones neurocognitivas que aunque no son progresivas suponen un impacto en el aprendizaje y en calidad de vida de los pacientes. La DMD está causada por diversas mutaciones en el gen de la distrofina DMD (locus Xp21.2) que conducen a la ausencia de una proteína subsarcolemica esencial para la estabilidad estructural del músculo y desencadenan una grave degeneración muscular progresiva. Existen variantes alélicas más leves como la distrofia muscular de Becker (DMB) en la que la distrofina solo está disminuida y se mantiene la deambulación después de los 16 años. Formas intermedias entre DMD y DMB y otras variantes que presentan afectación exclusivamente cardíaca o que cursan de forma asintomática o paucisintomática. El manejo terapéutico de la DMD es fundamentalmente sintomático basado en un conjunto de medidas protocolizadas cuyo objetivo es mejorar la funcionalidad y la calidad de vida de los pacientes, retrasar y tratar las complicaciones y prolongar la supervivencia. Para ello resulta de vital importancia establecer unas directrices claras que permitan tanto la detección temprana de la enfermedad



Myastenia Grave

La miastenia grave es un trastorno de las uniones neuromusculares, esta se caracteriza por la debilidad y fatiga facil del musculo estriado. El defecto fundamental es la disminucion del numero de receptores de acetilcolina activa en las uniones neuromusculares a causa de un ataque autoinmunitario mediado por anticuerpos. En la union neuromuscular la acetilcolina se llega a sintetizar en la terminacion nerviosa motora y se llega a almacenar en la vesicula se libera acetilcolina de entre 150 y 200 vesiculas y se combinan con los receptores que estan apilados de un polo central. Cuando la Ach se combina con los sitios de union en las subunidades α del receptor se abre el conducto en dicho receptor que permite la penetracion rapida de cationes de manera predominante sodio lo cual despobaliza la region de la placa terminal en las fibras musculares. La cantidad de Ach liberada en cada impulso disminuye por lo general cuando se repite la actividad en el enfermo miastenico la menor deficiencia de la transmision neuromuscular en combinacion con el debilitamiento normal hace que se activen cada vez menos fibras musculares por accion de impulsos nerviosos sucesivos y se intensifique la debilidad se llega a presentar miastenia en fatiga. Los anomalias neuromusculares en la MG son inducidas por una respuesta autoinmunitaria mediada por anticuerpos especificos contra AChR. La respuesta inmunitaria contra la cinasa mioespecifica (MusK, muscle-specific kinase), proteina que participa en el agrupamiento de los receptores en las uniones neuromuscular esta tambien ocasiona miastenia grave. En algunos experimentos se ha mostrado disminucion del numero de AChR. El anticuerpo anti-MusK se encuentra en casi 10% de los pacientes y un 40% de los pacientes negativos para anticuerpos contra AChR. Las celulas mioides dentro del timo hiperplastico no esta obligadamente agrandado El 10% adicional de los pacientes tienen tumores timicos (timoma). La MG tiene una prevalencia hasta 1200 casos en 100 000 personas en el mundo.



ESCLEROSIS

10/01/2019 UPE BUCARTE 4/2/2019

Dr. Sergio Jimenez Ruiz

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. Esta afecta casi 900 000 estadounidenses y millones de personas en el mundo. La MS puede comenzar en forma repentina o insidiosa. Los síntomas pueden ser oscuros o tan insignificantes que la persona tal vez al médico durante meses o años. Los síntomas sensitivos son diversos e incluyen parestesia e hipostesia, las deficiencias sensitivas del tronco y los miembros pelucos por debajo de una línea horizontal en el tronco (sensitivo) sugieren que la médula espinal es el punto de origen de la perturbación sensitiva; el dolor es un síntoma frecuente de la MS y lo presenta más de 50% de los pacientes. La neuritis óptica incluye disminución de la agudeza visual, punto ciego visual o menor percepción del calor en el campo central de la visión. La debilidad de las extremidades se puede manifestar en la forma de la 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 MS que corresponde al tipo de neurona motora superior y a menudo se llega a acompañar de otros signos piramidales como espasticidad, hiperreflexia y signo de Babinski. La debilidad focal es la consecuencia de la lesión en la protuberancia anterior y puede tener manifestaciones similares a la parálisis de Bell idiopática a diferencia de la parálisis de Bell. La debilidad focal en la MS no se asocia con pérdida de la sensibilidad ipsilateral del gusto o con dolor retroauricular. Se suele acompañar de espasmos dolorosos e interfiere en la capacidad de desplazarse, trabajar o el cuidado personal. La visión borrosa en la MS puede ser consecuencia de la neuritis óptica o de la diplopía si el síntoma se logra resolver con la oclusión de un ojo, la causa es diplopía. La INO consiste en la dificultad para la aducción de un ojo por lesión en el fascículo longitudinal medial ipsilateral. La ataxia por lo general se manifiesta como temblores cerebelosos puede abarcar la cabeza y el tronco o la

JEAN BOOK

Bibliografías

1. Jamenson, J.L., Fauci, A.S., Kasper, D.I., Hauser, S.L., los calzo, j, & longo, D.L, (2016), Harrison, Principios de medicina interna. Vol. 1 y 2 (21ª Ed). (cap. 365). (pág. 2592-2597).
2. Jamenson, J.L., Fauci, A.S., Kasper, D.I., Hauser, S.L., los calzo, j, & longo, D.L, (2016), Harrison, Principios de medicina interna. Vol. 1 y 2 (20ª Ed). (cap. 449). (pág. 3239-3253).
3. Jamenson, J.L., Fauci, A.S., Kasper, D.I., Hauser, S.L., los calzo, j, & longo, D.L, (2016), Harrison, Principios de medicina interna. Vol. 1 y 2 (20ª Ed). (cap. 441). (pág.3239-3253).
4. Jamenson, J.L., Fauci, A.S., Kasper, D.I., Hauser, S.L., los calzo, j, & longo, D.L, (2016), Harrison, Principios de medicina interna. Vol. 1 y 2 (20ª Ed). (cap. 440). (pág. 3232-3238).
5. Jamenson, J.L., Fauci, A.S., Kasper, D.I., Hauser, S.L., los calzo, j, & longo, D.L, (2016), Harrison, Principios de medicina interna. Vol. 1 y 2 (20ª Ed). (cap. 436). (pág. 3188-3201).