



### Historia Natural de la Enfermedad

*Llenifer Yaquelin Garcia Diaz*

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

*Parcial 2°*

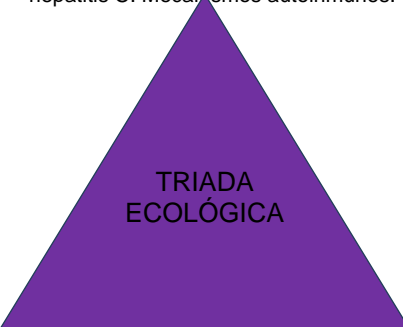
*Medicina Física y Rehabilitación*

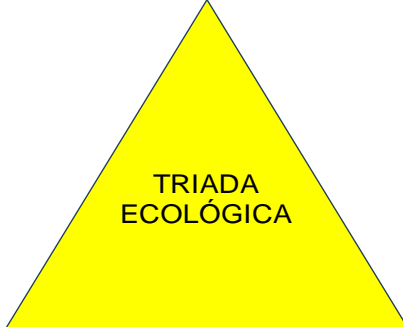
*Dr. Sergio Jiménez Ruiz*

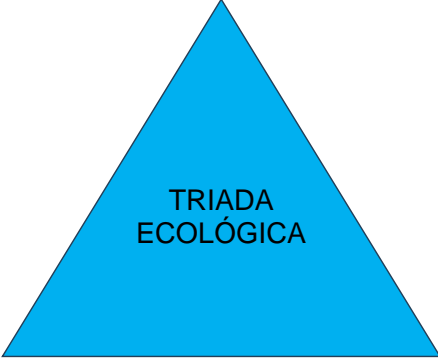
*Licenciatura en Medicina Humana*

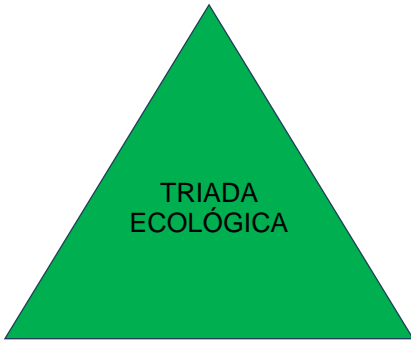
*5° semestre*

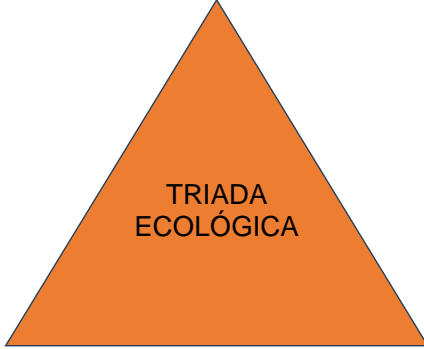
*Comitán de Domínguez, Chiapas. A 13 de octubre del 2023*

Historia Natural De La Enfermedad (Polimiositis)					
Periodo Prepatogénico		Periodo Patogénico			
<p><b>Agente:</b> Factores Généticos; prevalencia de antígenos HLA-DR3, HLA-DR8 y HLA-DRW52. Los factores ambientales como, virus Coxsackie ,virus de la gripe, VIH, HTLV1 y virus de hepatitis C. Mecanismos autoinmunes.</p>  <p><b>Medio Ambiente:</b> Es infrecuente con una incidencia anual de 0.8-8% casos por millón de habitantes por año y una prevalencia de 5-8 casos por cada 100 mil habitantes a nivel mundial.</p> <p><b>Huesped:</b> + frecuente en mujeres (2:1) en relación con hombres. Se presenta en 2 etapas; infancia (10-15 años) y edad adulta (45-65 años).</p>		Etapa Clínica	<p><b>Periodo de Latencia</b></p> <p>Ocurre a cualquier edad mayormente dentro de los 20 años , el inicio puede ser agudo(días), subagudo (semanas) o Crónico (meses, años)</p>		
			Etapa Subclínica	<p><b>Cambios tisulares</b></p> <p>Se origina a partir de un cambio muscular a través de un infiltrado inflamatorio con un predominio de linfocitos T-CD8 y de macrófagos que se encuentran en el endomisio, perimisio y perivascular generando una lesión en mosaico. Fuerte expresión muscular extrafusal del complejo mayor de histocompatibilidad 1. Ocurre una necrosis segmentaria de fibras musculares, inflamación intersticial y vasculopatía.</p>	<p><b>Signos y Sintomas</b></p> <p>Debilidad simétrica y proximal Debilidad Muscular proximal (cintura escapular, pelvica, cuello y espalda) *Disfagia *Pérdida de peso *Compromiso cardiaco, pulmonar y articular, músculos fasciales u oculares. *Manifestaciones: cardiacas; taquicardia o bradicardia *síntomas de enfermedad pulmonar intersticial *síntomas de artritis sin erosiones *Fenomeno de Raynaud (en un 10-15%)</p>
<b>Prevención Primaria</b>		<b>Prevención Secundaria</b>		<b>Prevención Terciaria</b>	
<b>Promoción de la Salud</b>	<b>Protección Específica</b>	<b>Dx Precoz y Tratamiento Oportuno</b>		<b>Limitación del daño</b>	<b>Rehabilitación</b>
<p>*Campañas de información de la enfermedad *Promoción a la actividad física *Realizar ejercicios de fuerza y resistencia *Evitar el sedentarismo</p>		<p><b>Dx precoz:</b> Se realiza mediante la obtención de una historia clínica detallada, análisis de <u>Laboratorio</u> (CPK, aldolasa, GOT, GPT, LDH, Ac anti JO-1, Ac anti SRP, Ac anti MI2). <u>Estudios de gabinete</u> (EMG, ondas mioapáticas con aumento de la actividad espontanea y pontenciadores de fibrilación). <u>Examen Histológico</u> (Biopsia de músculo, bipsia de pulmón): infiltrado mononuclear endomisial, miofibrillas necróticas. <u>Pruebas de imagen</u> (en la RMN de músculos aumenta la señal en secuencias pontencias T1 y T2). Y los criterios Diagnosticos (sin lesiones cutaneas); definitivo 4 criterio, probable 3 criterios, posible 2 criterios. <b>Tx Oportuno:</b> <u>Corticoides: prednisona</u> (Tratamiento de elección en formas graves, sistémico y tóxico). <u>FAME</u> (la hidroxiclороquina es capaz de mejorar el rash cutaneo). <u>Inmunosupresores</u> (Azatioprina, micofenolato y metrotexate). <u>Inmunoglobulina</u> intravenosa (en casos de cero respuesta a tx anterior). Inmunoterapia de por vida.</p>		<p>Evaluación de la fuerza muscular, niveles séricos de CK elevados. Valoración de USG en músculo estriado. Hallazgos anormales en EMG. En enfermos con enfermedad pulmonar intersticial: TC de alta resolución, pruebas de función pulmonar y test de la marcha de 6 min. Vigilancia oncológica constante debido al riesgo que se expone.</p>	<p><b>Terapia Fisica</b>, es para preservar y mejorar la función muscular, prevenir atrofia asociada a la inactividad y evitar las contrasturas 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. *Guiar al paciente para las condiciones climáticas de frío extremo <b>*Kinesioterapia</b></p>

Historia Natural De La Enfermedad (Distrofias)					
Periodo Prepatogénico		Periodo Patogénico			
<p><b>Agente:</b> Son causadas por mutaciones genéticas, cambios en la secuencia del ADN. Suelen ser hereditarios, pueden ser autosómicas dominantes o autosómicas recesivas; ligadas al cromosoma x.</p>  <p><b>Medio Ambiente:</b> Se produce en todo el mundo y afecta a todas las razas, algunas prevalen más en otros países más que otras</p> <p><b>Huesped:</b> + frecuente en hombres (afecta a ambos sexos) todas las razas, suelen iniciar en la infancia o tan tarde como a los 50 años.</p>		Etapa Clínica	<p><b>Periodo de Latencia</b></p> <p>Ciertas Distrofias en específico suelen comenzar en la infancia (distrofia de duchenne o de becker) y algunas otras desarrollarse en la edad adulta</p>		Etapa Subclínica
			<p><b>Cambios Tisulares</b></p> <p>Cambios estructurales o funcionales del músculo. Daño a la membrana protectora de la fibra muscular. Inician con la ausencia, reducción o disfunción de proteínas esenciales como la distrofina para la estabilidad estructural y funcional de las fibras musculares esqueléticas, conduce a la destrucción y debilidad muscular de forma progresiva</p>	<p><b>Signos y Sintomas</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>*Debilidad simétrica proximal de las extremidades</li> <li>*Pérdida sensitiva</li> <li>*Debilidad muscular (intermitente o persistente)</li> <li>*Rigidez</li> <li>*Atrofia muscular</li> <li>*Limitaciones articulares</li> <li>*Incapacidad de relajar los músculos.</li> <li>*Contractura muscular</li> <li>*Parpado caído</li> <li>*Caidas frecuentes</li> <li>*Pérdida en el tamaño de los músculos</li> <li>*Problemas para caminar</li> <li>*Marcha trendelemburg</li> <li>*Debilidad distal</li> <li>*Compromiso respiratorio temprano.</li> </ul>	
<b>Prevención Primaria</b>		<b>Prevención Secundaria</b>		<b>Prevención Terciaria</b>	
<b>Promoción de la Salud</b>	<b>Protección Específica</b>	<b>Dx Precoz y Tratamiento Oportuno</b>		<b>Rehabilitación</b>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>*Asesoría Genética</li> <li>*Ejercicio</li> <li>*Evitar sedentarismo</li> <li>*Módulos de información sobre la enfermedad</li> </ul>		<p><b>Dx Precoz:</b> Realizar una anamnesis minuciosa y un examen neurológico detallado. Se debe realizar también <u>pruebas de enzimas</u> (Los músculos dañados liberan enzimas, como la creatina quinasa CK, en la sangre, niveles altos sugieren enfermedad muscular). Pruebas endócrinas, Autoanticuerpos. Prueba de ejercicio del antebrazo. <u>Pruebas genéticas</u>, biopsia de tejido muscular, pruebas de control del corazón y electromiografía.</p> <p><b>Tx Oportuno:</b> Aunque 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. Corticoesteroides como prednisona, deflazacor, eteplirsén, golodirsén, medicamentos para el corazón (betabloqueadores entre otros).</p>		<p><b>Limitación del daño</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>*Ejercicio. Los ejercicios aeróbicos de bajo impacto, como caminar y nadar.</li> <li>*Cuando se emplean dispositivos de ayuda para el movimiento como los bastones, los andadores y las sillas de ruedas pueden ayudar a mantener el movimiento y la independencia.</li> </ul>	<p><b>Rehabilitación</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>*Terapia en cuanto a: <ul style="list-style-type: none"> <li>*Ejercicios de amplitud de movimiento y de elongación. 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.</li> <li>*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</li> </ul> </li> </ul>

Historia Natural De La Enfermedad (Distrofia de Duchenne)						
Periodo Prepatogénico		Periodo Patogénico				
<p><b>Agente:</b> Ligada al cromosoma X, mutación en el gen de la distrofina.</p>  <p><b>Medio Ambiente:</b> Afecta a nivel mundial 1 de cada 3.500–6.000 niños varones</p> <p><b>Huesped:</b> + Frecuente en la infancia afecta a 1/3000 recién nacidos varones</p>		Etapa Clínica				
			Etapa Subclínica	<p><b>Periodo de latencia</b></p> <p>Debilidad muscular de inicio en la infancia de los 5 a los 15 años, donde sigue un curso progresivo y estereotipado.</p>	<p><b>Cambios tisulares</b></p> <p>Daño del sarcolema ante el estrés mecánico, pérdida de la homeostasis del calcio intracitoplasmático y, finalmente, degeneración de la fibra muscular. La fibra se necrosa y los intentos de regeneración muscular son insuficientes hasta que gran parte del tejido muscular normal es sustituido por tejido fibroadiposo.</p>	<p><b>Signos y síntomas</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>*Afecta a los músculos proximales</li> <li>*Dificultad para subir escaleras y nunca corren bien</li> <li>*Hipertrofia muscular en las pantorrillas.</li> <li>*Retraso de marcha</li> <li>*Caidas frecuentes</li> <li>*Marchas de puntillas, dificultad para salto</li> <li>*Debilidad axial</li> <li>*Escapula alada</li> <li>*Contracturas y retracciones en las articulaciones</li> <li>*Escoliosis</li> <li>*Problemas cognitivos, habla y aprendizaje</li> <li>*Mialgias</li> <li>,Fatiga</li> <li>*Mioglobinuria</li> </ul>
<b>Prevención Primaria</b>		<b>Prevención Secundaria</b>		<b>Prevención Terciaria</b>		
<b>Promoción de la Salud</b>	<b>Protección Específica</b>	<b>Dx Precoz y Tratamiento Oportuno</b>		<b>Limitación del daño</b>		
<p>*Campañas de información sobre la enfermedad *Dar a conocer la enfermedad mediante material didáctico (infografías, carteles, etc)</p>		<p><b>Dx Precoz:</b> Se debe sospechar cuando los niños jóvenes presentan debilidad muscular progresiva con el signo de Gower. Se debe solicitar una determinación de creatinina (CK) y creatina fosfoquinasa (CPK). Prueba de western en las muestras de biopsia muscular que demuestra ausencia de distrofina. EMG. Examen genético.</p> <p><b>Tx Oportuno: no existe cura.</b></p> <p>Sin embargo para el control de los síntomas se emplea un tratamiento farmacológico: corticoides, los corticoides son el único tratamiento farmacológico que enlentece la progresión de la debilidad en la DMD. Manejo respiratorio. Manejo Cardiológico. Nutrición e intervención cognitiva.</p>		<p>Fisioterapia y actividad física</p> <p>Requerimiento de bastones o sillas de ruedas para su movimiento.</p>	<p><b>Rehabilitación</b></p> <p>Fisioterapia: ejercicios de estiramiento muscular para mantener el rango de movimiento y la simetría. La hidroterapia a través de la natación el cual es un deporte excelente para estos pacientes y se debe mantener la actividad física sin sobreesfuerzos. Evitar el ejercicio contra resistencia porque puede favorecer el daño muscular</p>	

Historia Natural De La Enfermedad (Miastenia Grave)				
Periodo Prepatogénico		Periodo Patogénico		
<p><b>Agente:</b> El sistema inmunitario genera un daño a los receptores de los músculos donde se altera la conexión química con las terminaciones nerviosas.</p>  <p><b>Medio Ambiente:</b> En EE.UU. se encontró una prevalencia de 142 por millón. La incidencia anual de MG varía entre 4 y 11 por millón en Europa.</p> <p><b>Huesped:</b> Afecta predominantemente a las mujeres, sobre todo cuando se inicia por debajo de los 40 años (20-40) y varones entre la sexta y séptima década</p>		<p><b>Etapa Clínica</b></p> <p><b>Periodo de latencia</b></p> <p>Puede manifestarse a cualquier edad, aunque suele tener dos picos: mujeres de 20-39 años y hombres de 50-69 años</p> <p><b>Cambios tisulares</b></p> <p>El defecto fundamental es una disminución en el número de receptores de acetilcolina activos en la porción postsináptica del sarcolema para la unión neuromuscular. Defecto en la transmisión de los impulsos nerviosos a los músculos. Los anticuerpos contra receptores para acetilcolina reducen el número de receptores a través de mecanismos: debilidad de los músculos esqueléticos al alterar la unión neuromuscular.</p> <p><b>Signos y síntomas</b></p> <p>Debilidad y fátiga de los músculos estriados.            •MG ocular: la debilidad se limita a los párpados y los músculos extraoculares.            *Diploplía y ptosis *Debilidad para masticar *Timbre nasal al hablar *Disartria *Dificultad para deglutir *Reflujo nasal *broncoaspiración de líquidos o alimentos *85% debilidad generalizada            •MG generalizada</p> <p><b>Complicaciones</b></p> <p>*Crisis miasténica: afección mortal que ocurre cuando los músculos que controlan la respiración se debilitan al realizar sus funciones.            *Tumores en el timo *Tiroides hipoactiva o hiperactiva.            *Afecciones autoinmunitarias.</p> <p><b>Estado Cronico</b></p> <p>*Diplopia            *Ptosis palpebral unilateral            *Visión borrosa            *Nistagmo vertical            *Oftalmoplejía externa progresiva            *Insuficiencia respiratoria</p> <p><b>Muerte</b></p> <p>La miastenia gravis puede llegar a ser fatal si una crisis respiratoria no es atendida inmediatamente</p>		
<b>Prevencción Primaria</b>		<b>Prevencción Secundaria</b>		<b>Prevencción Terciaria</b>
<b>Promoción de la Salud</b>	<b>Protección Específica</b>	<b>Dx Precoz y Tratamiento Oportuno</b>		<b>Limitación del daño</b>
*Vacunación Antigripal anual y antineumocócica *Evitar vacunas atenuadas *Educación Sanitaria *Brindar módulos de información específica	*Especial cuidado en el uso de medicamentos	<b>Dx Precoz:</b> se basa en la debilidad y fátiga por lo que se recurre a pruebas como de la bolsa de hielo, anticuerpos relacionados a la MG y pruebas de funcionamiento pulmonar. <b>Tx Oportuno:</b> 1. Tratamientos con anticolinesterásicos, inmunodepresores, timentomía, plasmaféresis o inmunoglobulina intravenosa.		*Realizar ejercicio físico *Evitar el estrés, así como también los factores desencadenantes del mismo. *Evitar el calor.
				<b>Rehabilitación</b> *Tener cuidado con las infecciones y tratarlas rápido. *Procurar evitar la aparición de fiebre. *Evitar ciertas medicaciones que relajan el músculo así como también mantener debido cuidado de los medicamentos ingeridos.

Historia Natural De La Enfermedad (Esclerosis Multiple)					
Periodo Prepatogénico		Periodo Patogénico			
<p><b>Agente:</b> Asociada a una predisposición genética, factores ambientales y virales, generan alteraciones de respuesta inmune o autoinmune a la mielina</p>  <p><b>Medio Ambiente:</b> Más común en latitudes altas Afecta en varias partes del mundo, la prevalencia es de 2 a 13 casos por cada 100 mil habitantes</p> <p><b>Huesped:</b> + Frecuente en mujeres, personas predispuestas genéticamente, edad cualquier edad aunque (20-40 años)</p>		<p><b>Etapa Clínica</b></p> <p><b>Periodo de latencia</b></p> <p>Se manifiesta a cualquier edad con predominio en mujeres de 20-40 años.</p>			
		<p><b>Etapa Subclínica</b></p> <p><b>Cambios tisulares</b></p> <p>El sistema inmunitario ataca el encéfalo y la médula espinal. Un agente ambiental que genera una disfunción inmunitaria dirigido a la sustancia blanca con la finalidad de desmielinización provocando defectos en los impulsos nerviosos.</p>			
		<p><b>Signos y síntomas</b></p> <p>Generalmente los síntomas se manifiestan de forma repentina o insidiosa. *Síntomas sensitivos: parestesias *Neuritis óptica *Mielitis *Síndromes del tronco cerebral *Hiperreflexia *Epasticidad *Respuesta plantar en extensión *Debilidad *Ataxia *Pérdida de sensibilidad *Disfagia *Vertigo *Síndrome clínico aislado</p>	<p><b>Complicaciones</b></p> <p>*Rigidez muscular *Problemas en la micción *Disfunción cognitiva *Disfunción de movimientos *Cuadriplejia *Alteración de la sensibilidad; hipoestesia táctil, térmica y dolorosa o disminución de la sensibilidad profunda, posicional y vibratoria</p>	<p><b>Estado Crónico</b></p> <p>*Discapacidad neurológica progresiva *Síntomas motores; pérdida de la fuerza intensa impide deambulación *Disfunción cerebelosa. *Disfunción del tronco cerebral; disartria, diplopia.</p>	
		<p><b>Muerte</b></p> <p>Las personas pueden llevar una vida estable, esto con los cuidados necesarios a su salud.</p>			
Prevención Primaria		Prevención Secundaria		Prevención Terciaria	
Promoción de la Salud	Protección Específica	Dx Precoz y Tratamiento Oportuno		Limitación del daño	
		<p><b>Dx Precoz:</b> Se obtiene por exclusión ya que no existen pruebas diagnósticas definitivas. Sin embargo existen estudios de imagen y laboratoriales que ayudan al diagnóstico por ejemplo la resonancia magnética, punción lumbar, TAC de coherencia óptica y los potenciales evocados visuales. Los criterios de Schumacher.</p> <p><b>Tx Oportuno:</b> Son diferentes para cada persona. Esteroides a corto plazo para tratar las recaídas. Ataques agudos. metilprednisolona. tratamiento modificador contra MS progresiva: interferón beta. Y sintomático dependiendo la manifestación a tratar.</p>		<p>La terapia ocupacional y la terapia del habla pueden ayudar a manejar algunos de los problemas físicos causados por la EM.</p>	<p>Tratamiento rehabilitador. Debe incluir la fisioterapia, terapia ocupacional y la psicoterapia. * El especialista en rehabilitación ayuda a mejorar la capacidad funcional y la calidad de vida y reducir la rigidez muscular y los espasmos</p>

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. (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. Centro de Información Sobre las Enfermedades Genéticas y Raras, GARD. (2017). Distrofia muscular de Duchenne. NIH, National Center for Advancing Translational Sciences. <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13375/distrofia-muscular-de-duchenne>
2. Camacho Salas, A. (2014). Distrofia muscular de Duchenne. *EISERVIER*. Vol. 12 (no. 2) pp. 47-54. <https://www.elsevier.es/es-revista-anales-pediatria-continuada-51-articulo-distrofia-muscular-duchenne-S1696281814701684>
3. 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/books/NBK482340>

Mistena 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