



**Universidad del sureste  
Campus Comitán**



**Licenciatura en medicina humana**

**SN  
DISTROFIAS  
MG**



Nombre del alumno: Jennifer González Santiz

Materia: Medicina Física y Rehabilitación

Grado y grupo: 5° D

Nombre del docente: FLORES GUTIERREZ ERICK ANTONIO

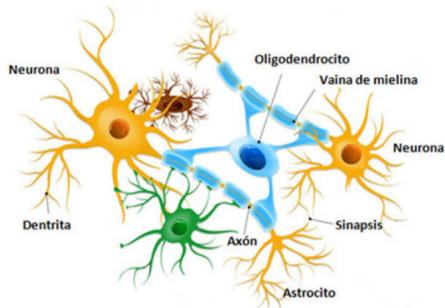
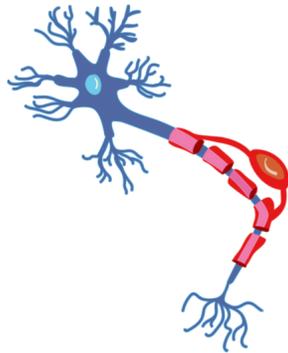
# ANATOMÍA Y FISIOLOGÍA DEL SISTEMA NERVIOSO

EL SISTEMA NERVIOSO CONSTITUYE UN CONJUNTO DE ÓRGANOS COMPLEJOS, CUYA FUNCIÓN GENERAL ES CONTROLAR LAS FUNCIONES CORPORALES.

## CÉLULAS DEL SN

Neuronas: células especializadas en la conducción y procesamiento de estímulos.

- Aferentes: conducen la información de los receptores a los centros nerviosos.
- Eferentes: llevan respuestas de los centros nerviosos a los órganos efectores.

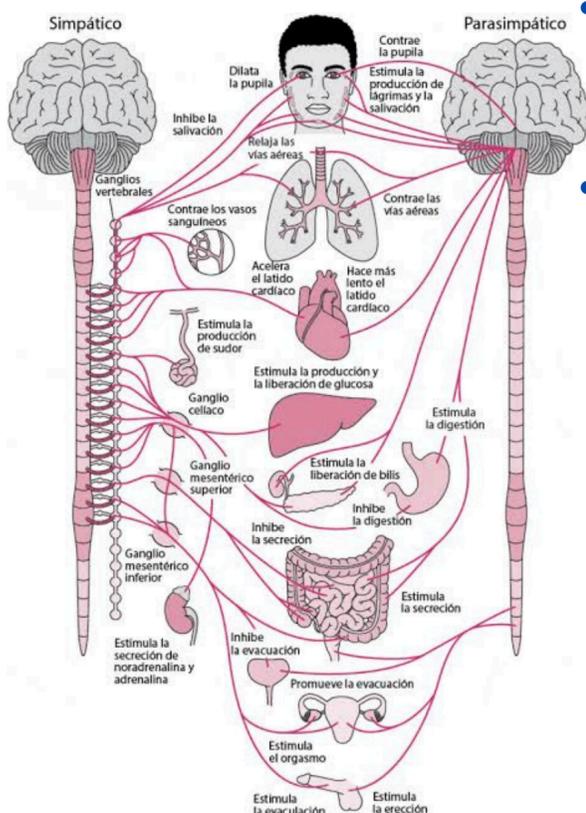


Neuroglías: células de soporte que no conducen estímulos.

- Células de Schwann: forman las vainas de axones en el SN periférico.
- Oligodendrocito: producen las vainas de mielina en el SN central.
- Astrocitos: transportan nutrientes de los vasos sanguíneos a las neuronas.
- Microglías: limpian al SN de células muertas.

## SISTEMA NERVIOSO PERIFÉRICO

- Sistema nervioso somático: formado por fibras aferentes y eferentes que permiten la comunicación entre organismo y el medio externo.
- Sistema nervioso autónomo: formado por fibras eferentes y regulan la mayoría de las funciones vitales del organismo, relacionadas con los movimientos del corazón, los músculos lisos y las glándulas.



- Sistema nervioso simpático: coordina la respuesta ante situaciones de estrés.
- Sistema nervioso parasimpático: coordina las funciones básicas de la vida, vegetativa e inhibe la acción del simpático.

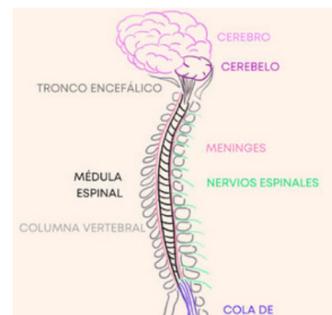
## SISTEMA NERVIOSO CENTRAL

Está encargado de recibir e interpretar los estímulos que captan nuestros sentidos, así como elaborar las respuestas que necesitamos y mantener nuestro funcionamiento orgánico.

Encéfalo: engloba todos los órganos que se encuentran en la caja craneal.

- Cerebro: su función general es controlar todas las actividades sensoriales y motoras.
- Cerebelo: control en ejecución de movimiento coordinado y mantiene la tonicidad muscular y la postura.
- Bulbo raquídeo: transmiten impulsos de la médula espinal al cerebro.

## MEDULA ESPINAL

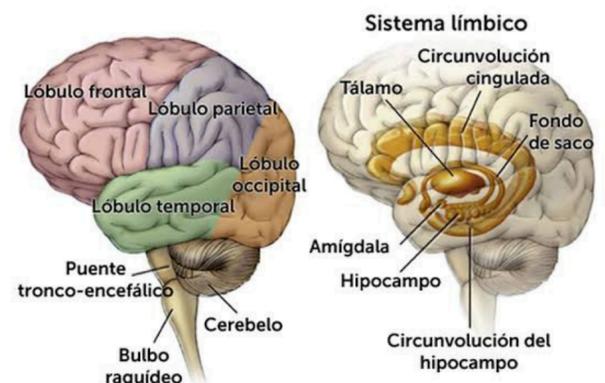


- Conductora: conduce la información desde las fibras sensitivas al encéfalo y luego a los órganos efectores.
- Elaboradora: puede producir respuestas a ciertos estímulos.

## SISTEMA LÍMBICO

- Tálamo: clasificación y redireccionamiento de los estímulos recibidos.
- Hipotálamo: estimula la secreción de otras hormonas en la hipófisis.
- Cuerpo caloso: conecta ambos hemisferios cerebrales y permite que la información pase de uno al otro.
- Amígdalas: generan miedo y ansiedad, preparando el cuerpo para reaccionar ante el peligro.

### Anatomía del cerebro



# MIOPATIAS INFLAMATORIAS

Son enfermedades autoinmunes adquiridas e inflamatorias del tejido conectivo que afectan principalmente el musculo estriado y ocasionan debilidad muscular.

## POLIMIOSITIS

### DEFINICION:

Trastorno mediado por la inmunidad humoral, se produce una reacción contra antígenos presente en el endotelio capilar con activación del complemento.

### EPIDEMIOLOGIA

Se han establecido picos de incidencia bimodal:

- Niños de 5-14 años predominantes en DM
- Adultos de 45- 64 años general en PM

La incidencia anual se incrementó con la edad:

- 2.5% por un millón en menores de 15 años
- 10.5% por un millón en mayores de 65 años

### CLINICA

Debilidad muscular simétrica proximal: los músculos de las extremidades torácicas y pélvicas, así como los flexores del cuello.

Manifestaciones cutáneas:

- Exantema heliotropo
- Signo de Gottron
- Vasculopatias sistémicas
- Ulceras periungueales ( codos o zonas de presión)
- Calcinosis de la piel en rodillas, codos y zonas acra.

Cardiovasculares:

- Inflamación crónica de los miocitos, fibrosis tisular.

Articulaciones

- Poliatralgias
- Poliartritis simétrica

Gastrointestinal

- Disfonia y disfagia

Pulmonares:

- Hipoventilación
- Nuemonia por aspiración y enf. pulmonar intersticial.

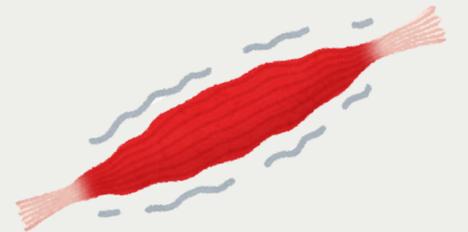
## DERMATOMIOSITIS

### DEFINICION:

Trastorno mediado por la inmunidad celular, en los celular, en los linfocitos T CD8+ responden a antígenos.

### FACTORES DE RIESGO:

- Mujeres
- Cancer asociado
- Factores hormonales e infecciosos y personas con factores autoinmunes y genéticos.
- Incidencia entre los 5-9 años y entre 11-14 años.



### FISIOPATOLOGIA

Se propone etiopatología autoinmunitaria, debido a la presencia de auto Ac e infiltrados celulares en los tejidos musculares, principalmente por LT y Macrófagos productores de citocinas en PM, así como LB productores en DM.

### DIAGNOSTICO

- Glond estándar: biopsia
- Electromiografía
- Examen de creatinina-fosfocinasa (CPK)

### TRATAMIENTO

De primera línea DM/PM: Esteroide+ Inmunosupresor

- Prednisona 1mg/kg (esteroide)
- Metotrexato

Inmunosupresor 2da línea:

- Azatioprina 2-3 mg/kg VO

# DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENE

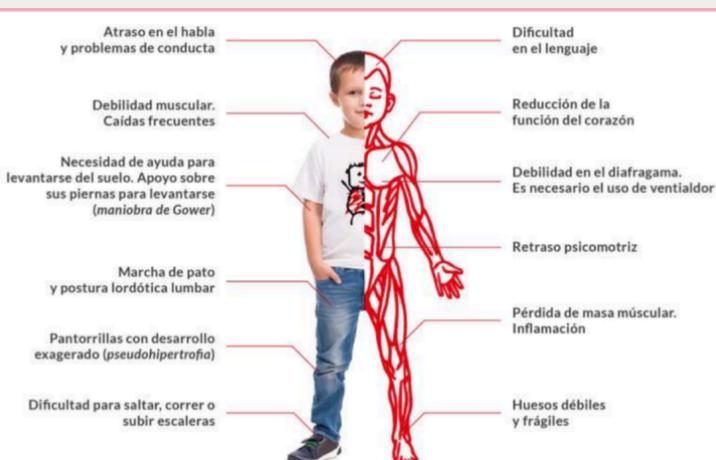
ES UNA ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR DE ORIGEN GENÉTICO CAUSADA POR UNA LA FALTA DE INFORMACIÓN GENÉTICA PARA PRODUCIR DISTROFINA, UNA PROTEÍNA PARA MANTENER LOS MÚSCULOS FUERTES, LO QUE PROVOCA DEBILIDAD MUSCULAR PROGRESIVA.

## EPIDEMIOLOGIA

- Una incidencia de 1 por cada 3 mil 500 nacimientos
- Mayor prevalencia en varones

## FISIOPATOLOGIA

- Mutación cromosómica del gen de la distrofina (Xp21)
- Desplazamiento del marco de lectura distrofina acortada o ausente
- Distrofina: Ancla el citoesqueleto del músculo esquelético y cardíaco a la matriz extracelular → Actina y a, y, B distroglicanos (laminina extracelular).
- DMD: Fallo en señalización celular → Necrosis muscular
- Reemplazo por tejido conjuntivo y grasa → Pseudohipertrofia.
- Patrón de herencia - Recesiva ligada al cromosoma X.



## FACTORES DE RIESGO

- Tener antecedentes familiares de alguna distrofia
- Ser varón
- Madre portadora

## CLÍNICA

### Afección motora

- 3 primeros años de vida.
- Retraso en la marcha Debilidad axial.
- Debilidad en cintura pelvica.
- Aumento del volumen de los gemelos

### Afección cardíaca

- Trastorno en la conducción.
- Miocardiopatía hipertrófica o dilatada
- Miocardiopatía subclínica

### Afección osteoarticular

- Contracturas y retracciones en las articulaciones
- Escoliosis
- Riesgo a fracturas

### Afección cognitiva

- Cociente intelectual de los pacientes está 1 desviación estándar por debajo de la media.

## DIAGNÓSTICO

- Examen CPK
- Biopsia muscular
- MLPA del gen DMD

## TRATAMIENTO

- Corticoide: prednisona
- Inmunosupresor: deflazacort
- Fisioterapia y actividad física



# DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER

SE DIFERENCIAN PRINCIPALMENTE POR LA APARICIÓN TARDÍA Y SU EVOLUCIÓN, EES UN TRASTORNO HEREDITARIO QUE SE CARACTERIZA POR ATROFIA Y DEBILIDAD MUSCULAR DE MIEMBROS INFERIORES Y PELVIS.

## EPIDEMIOLOGIA

Afecta a varones en un promedio de 3-6 de cada 100,000 niños.

Prevalencia mundial de 0,1 a 1,8 por cada 10,000 varones

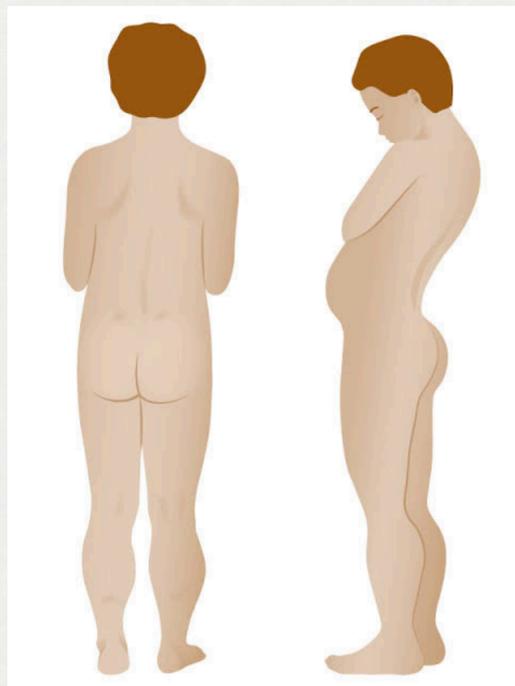
## FISIOPATOLOGIA

Es causada por un problema en el cromosoma X p21.2

Es provocada por un gen recesivo, aunque la mujer sea portadora del gen anómalo, ella no padecerá la enfermedad porque el cromosoma X normal compensará la anomalía genética del otro cromosoma X anómalo. En cambio, cualquier varón que reciba el cromosoma X anómalo sufrirá la enfermedad.

## CLÍNICA

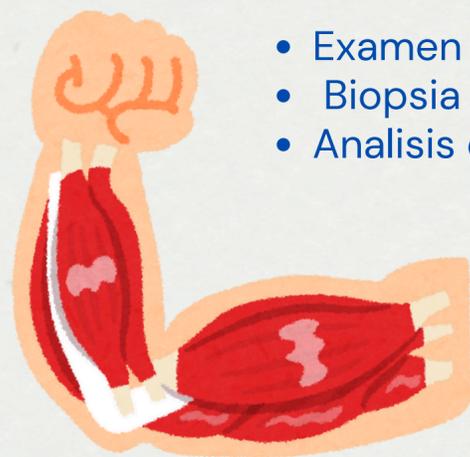
- Debilidad muscular, de la parte baja del cuerpo (pierna y zona de pelvis).
- Dificultad para levantarse del piso y trepa escaleras.
- Dificultad para correr, brincar y saltar
- Caídas frecuentes
- Caminar de puntillas
- Pérdida de masa muscular



## FACTORES DE RIESGO

- Tener antecedentes familiares de distrofia muscular
- Ser hijo de una mujer portadora de la enfermedad
- Ser varón

## DIAGNÓSTICO



- Examen CPK
- Biopsia muscular
- Analisis de ADN

## TRATAMIENTO

El tratamiento actual tiene como objetivo aliviar los síntomas y mejorar la calidad de vida.

- Terapia física
- Terapia ocupacional
- Cirugía: para escoliosis progresiva
- Farmacológico: corticosteroide (prednisona)



# DISTROFIA DE LA CINTURA ESCAPULAR Y PELVICA

## Definición

Es un grupo heterogéneo de distrofias musculares caracterizado por debilidad proximal que afecta a la cintura escapular y pélvica.



## Epidemiología

- En contraste, la FSHD puede afectar a hombres y mujeres por igual.
- La FSHD tiene una prevalencia aproximada de 1 en 20,000 personas.
- Afectan de 2 a 10 de cada 100 000 personas.

## Fisiopatología

En la forma autosómica recesiva, los genes defectuosos se heredan de cada padre, por lo que no hay preferencia por el sexo.

- Mutación genética
- Debilidad muscular
- LGMD (Autosómica dominante)
- LGMD (Autosómica recesiva)

## Factores de riesgo

Personas con antecedentes familiares de distrofia muscular tienen un riesgo más alto

## Clinica

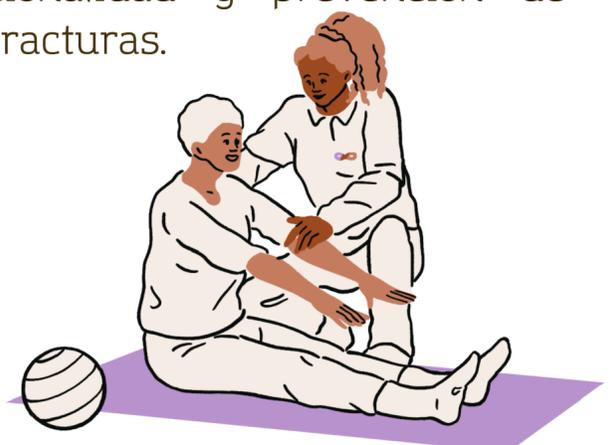
- Debilidad muscular progresiva y simétrica en la cintura pélvica o escapular
- Afectación facial
- Reflejos tendinosos disminuidos o ausentes
- Omóplatos que sobresalen como alas al levantar los brazos

## Diagnóstico

- Biopsia muscular
- Prueba genética

## Tratamiento

Rehabilitación física para el mantenimiento de la funcionalidad y prevención de contracturas.



### ¿Qué son las señales y síntomas de LGMD?

La característica en común de los LGMD es la debilidad y atrofia de los músculos de la cintura escapular. Cada uno de los subtipos diferentes de LGMD se caracterizan además por síntomas adicionales con diferentes edades de inicio y gravedad.



# MIASTENIA GRAVIS

LA MIASTENIA GRAVIS ES UNA ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR AUTOINMUNE Y CRÓNICA, MEDIADA POR AUTOANTICUERPOS CONTRA EL RECEPTOR NICOTÍNICO DE ACETILCOLINA, QUE SE CARACTERIZA POR DEBILIDAD FLUCTUANTE DE LOS MÚSCULOS ESQUELÉTICOS (VOLUNTARIOS DEL CUERPO) Y FATIGA.

## EPIDEMIOLOGIA

- La incidencia es de 0.5 casos por 100.000 habitantes .
- La prevalencia es de 5- 12 casos por 100.000 habitantes.
- La tasa de incidencia varía con relación a la edad, sexo y grupo étnico
- La Miastenia Gravis de inicio temprano es más frecuente en mujeres y se presenta antes de los 50 años.
- La MG de inicio tardío es más frecuente en hombres y se presenta después de los 50 años.

## CLINICA

### Ocular

- Optosis
- Diplopia

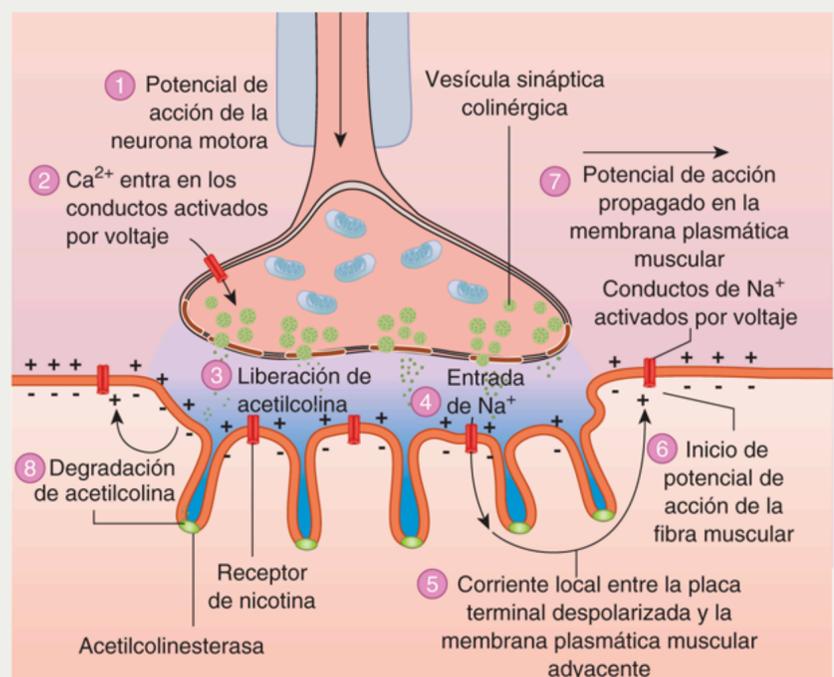
### Generalizada

- Debilidad de los músculos oculares
- Síntomas bulbares: disartia, disfagia y fatiga a la masticación.
- Debilidad proximal de extremidades.

## FACTORES DE RIESGO

- Probabilidad más alta en hombres de 60 a 70 años.
- Mujeres tienen más probabilidad de desarrollarlo entre los 20 a 30 años.

## FISIOPATOLOGIA



## DIAGNOSTICO

- Clínico
- Anticuerpos anti-receptor de acetilcolina
- Anticuerpos anti-Musk
- Prueba de estimulación nerviosa repetitiva
- Electromiografía de fibra simple o única

## TRATAMIENTO

- Primera línea: prednisona, prednisona + azatioprina.
- Segunda línea: micofenolato mofetil, ciclosporina, metrotexato.
- Tercera línea: ciclofosfamida, rituximab