

**Nombre del alumno:** Carlos Ulises Gordillo Cancino

**5to Semestre, Grupo D**

**Docente:** Dr. Erick Antonio Flores Guitiérrez

**Materia:** Medicina Física y Rehabilitación

Comitan de Domínguez, Chiapas. A 10 de  
septiembre del 2024

**Nombre:**  
(Enfermedad)  
Distrofia muscular de  
"Duchenne". (DMD)

**\* Características**  
→ Distrofia muscular ligada al  
Cromosoma X.  
→ Debilidad muscular (infancia)  
siguiendo en curso progresivo  
y estereotipado.

**\* Epidemiología.**  
• Enf. neuro muscular y  
distrofinopatía común.  
• Afecta a 1:3500  
Varones nacidos vivos.

**\* Definición**  
→ Enf. debida a la  
ausencia o disminución  
de la prot. (distrofina)  
→ Predominante en  
miembros inferiores.

→ Relación con la  
membrana muscular

**\* Clínica**  
• Retraso del desarrollo  
psicomotor leve o mod.  
• Afecciones respiratorias  
(Hipoventilación nocturna).  
• Afección cardiaca.  
(T. conducción, miocardiopatía,  
hipertrofica)

• Debilidad muscular  
Proximal.  
• Niño. retraso en la  
marcha. \* 5-6 años.  
• Debilidad en  
cintura pelvica.  
(Levantarse con apoyo).  
• Afección osteoauricular  
(90% → escoliosis,  
perdida de  
deambulación)

**\* Factores de riesgo.**  
• Fx. Hereditarios  
(Mutación genética)  
(Tener un familiar con DMD o DMB)  
• Ser hijo de una mujer portadora.  
Hijo varón = 50% de prob. de  
tener la enfermedad.  
Hijas = 50% de prob. (portadoras).

**\* Diagnóstico.**  
1.- Examen de  
sangre (CPK).  
2.- Electromiografía.  
3.- Biopsia muscular

• (RM, Pru. Gen)  
**\* F. de presentación**  
PM = Caídas frec,  
marcha de puntillas,  
marcha con balanceo.  
PNM = Retraso (des  
o lenguaje). As. autista

## \* Tratamiento

- Terapia con corticoides
- Terapia física - Rehabilitación

## \* Distrofina

\* Responsable del mantenimiento de la estructura de las células musculares.

## \* Complicación

- Miocardiopatía hipertrofica.



Genovau.

Nombre:  
(Enfermedad).

- Polimiositis y  
Dermatomiositis

\* Factores de riesgo

- Mujeres
- DMJ (5-9 años)
- Cáncer asociado, \* S. Femen. (11-14)
- Tx. hormonales e infecciosos
- P. con Tx. autoinmunes y genéticos.
- Edad 30-50 años (personas caucásicas)

\* Epidemiología

- Picos de incidencia en niños de 5 y 14 años - DM
- Adultos (45 y 64 años) - PM

\* Definición

→ Enf. autoinmunes adquiridas e inflamatorias del tejido conectivo.

→ Involucra otros órganos (Piel, pulmón, corazón, aparato digestivo, lo cual involucra gran parte de la morbilidad).

→ Aftan al músculo estriado (Debilidad muscular simétrica con tendencia a la cronicidad).

→ (MII) Miopatías inflamatorias idiopáticas Grupo heterogéneo (enf. autoinmunes).

\* Clínica

- ▶ Debilidad muscular simétrica proximal.
- Músculos (Ex. torácicos y pelvicos), (Flexores del codo).
- (M. Respiratorios, faringe, laringe,

▶ Manifestaciones cutáneas

- Exantema heliotiopo (coloración violácea) Edem Par-bila.
- Signo de Gottron. (Eritema macular papilo escamoso violáceo, con descamación leve (personas fam)



• Bowers.

## \* Diagnostico

### • Electromiografia

- Evaluar la salud de los musculos y cel. nerviosas.
- Detecta conducción nerviosa.

### • Dx. CPK

- Examen creatina-fosfoquinasa.

VN = 30 - 200 U/L (H).

VN = 29 - 168 U/L (M).

## \* Tratamiento.

### • Inmunosupresores

(Métotrexato - adyuvante).

### 2da línea

Azatioprina 2-3 mg/kg

\* Ciclosporina (Cespedes) <sup>VO.</sup>  
4-2 mg/kg/día 60

300 - 800 mg/m<sup>2</sup>/mo  
IV.

## Dermatomiositis y Polimiositis

Edad: Infancia y  
adultez

Exantema: Sí

Biopsia: Inflamación  
- perimisial  
- perivascular  
- Atrfia perivascular.

Infiltrado: L. CD4  
- C. B dentriticus.

Adultez

NO

Infiltrado  
perivascular y  
endomysial.

L. CD8.  
- macrófagos  
- dentriticos.

Nombre:  
(Enfermedad)

- Distrofia muscular de becker.

\* Característica

- Atrofia y debilidad muscular de los miembros inferiores y Pelvis. Com. lentamente

\* Epidemiología

- Afecta solo a Varones.
- 3 de cada 100,000

\* Fisiopatología

- Prom. Cromosoma Xp21.2
- (Gen DMD)
- ! → distrofina

\* Definición

- Variante de la distrofia muscular de Duchenne.
- Se diferencia por la aparición tardia y evolución.

\* Factores de riesgo.

- Tener antecedentes familiares de distrofia muscular.
- Ser hijo de una mujer portadora de la enfermedad.
- Mutación o problemas en el cromosoma.

- 2 posibles causas
- Gen recesivo.
- Defecto genético
- (distrofina escasa o no correcta)

\* Diagnóstico

- Análisis de sangre (células CPK).
- Biopsia muscular (Forma + específica la proteína).
- DISTROFINA.
- Análisis de ADN. (Gen de la distrofina)

\* Tratamiento

- (No existe cura para la enf. solo alivia síntomas y calidad de vida)
- <sup>Fisio</sup>Terapia física. + Corti.
  - Uso de dispositivos.
  - Cirugías para escoliosis

\* Importante

→ Becker en adolescencia

**Nombre:**  
(Enfermedad).  
• Distrofia de la Cintura escapolar y pélvica.

**\* Definición**  
Distrofia muscular de cinturas.  
• Grupo heterogéneo de distrofias musculares, (Debilidad proximal)

**\* Etiología**  
- Autosómica recesiva  
- Genes defectuosos se heredan  
- Mutaciones genéticas

**\* Fisiopatología**

- Mutaciones genéticas
- Debilidad muscular.

• LGMD 1 (Autosómica Dominante)

• LGMD 1 (Autosómica Recesiva).

**\* Clínica**

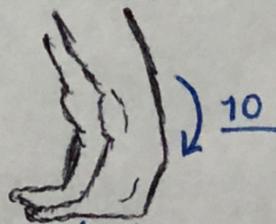
Tardía - Cintura escapolar (Escoliosis frecuente)

Escapulas aladas (Dif. levantar los brazos)

Precoz - Cintura pelviana

- Lordosis lumbar
- Genu recurvatum
- Debilidad peroneal

- Debilidad del Cuadriceps.



**\* Manifestaciones Clínicas.**

- Debilidad muscular (pavis) (DM Leyden - Möbius) \*
- Hombro - (DM Erb).

- 
- Afectación facial
  - Reflejos tendinosos (-) o ausentes.
  - Omóplatos "Alas al levantar los brazos".
  - DM progresiva y simétrica.
  - Cintura lordosis
  - Rodillas hacia atrás
  - marcha de pontillas.

## \* Complicaciones

- Sistema nervioso
  - Retraso en el desarrollo.
- De cognición
  - Discapacidad intelectual.
- Gastrointestinal
  - Disfagia

## Sistema Respiratorio

- Dificultades respiratorio.

## Corazón

- Arritmias
- Cardiomiopatías
- Anomalías de conducción.

## \* Diagnostico!

- Biopsia muscular \*
- Prueba genética

## \* Tratamiento

- Mantenimiento (funcionalidad)
- prevención de contracturas.