

MIOPATÍAS Y ENFERMEDADES DE LA PLACA NEUROMUSCULAR

Ricardo Alonso Guillen Narváez

6to A

Dr. Raúl de la Rosa Pacheco

PASIÓN POR EDUCAR

PASIÓN POR EDUCAR

COMITAN DE DOMINGUEZ CHIAPAS A 18 de JUNIO DE 2025



¿QUÉ SON LAS MIOPATIAS?

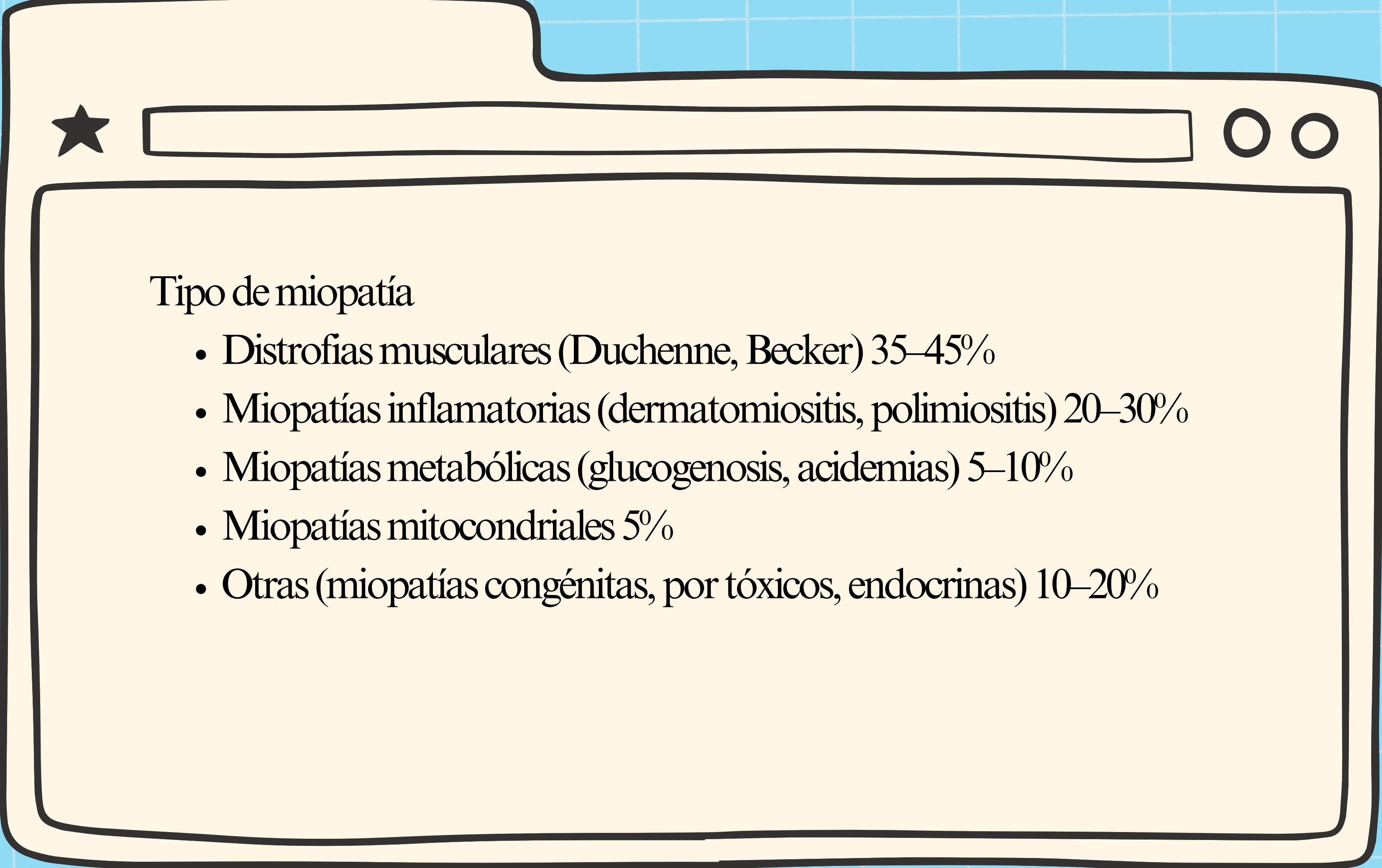
Grupo heterogéneo de enfermedades que afectan primariamente al músculo esquelético, caracterizadas por una disfunción muscular que puede manifestarse como debilidad, fatiga, atrofia, calambres, rigidez o intolerancia al ejercicio





EPIDEMIOLOGÍA

- Prevalencia de miopatías hereditarias en México se estima entre 4 y 10 por 100,000 habitantes.
- Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), tienen una prevalencia estimada de 1 caso por cada 3,500 a 5,000 nacidos vivos varones.
- Miopatías inflamatorias tienen una prevalencia estimada de 1 a 10 casos por cada 100,000 personas.



Tipo de miopatía

- Distrofias musculares (Duchenne, Becker) 35–45%
- Miopatías inflamatorias (dermatomiositis, polimiositis) 20–30%
- Miopatías metabólicas (glucogenosis, acidemias) 5–10%
- Miopatías mitocondriales 5%
- Otras (miopatías congénitas, por tóxicos, endocrinas) 10–20%

¿CÓMO SE CLASIFICAN?

HEREDITARIAS

Aquellas que se transmiten de padres a hijos, aunque con patrones muy variados de herencia

ADQUIRIDAS

Aquellas que no se transmiten de padres a hijos y se presentan a cualquier edad

¿CÓMO SE CLASIFICAN?

- Dermatomiositis:

Se caracteriza por debilidad muscular proximal, es decir, afecta a los músculos que están más cerca a la parte central del cuerpo



1. LA MIOPATIAS INFLAMATORIA IDIOPATICAS

- Miositis con cuerpos de inclusión

- > 50 años
- Debilidad muscular distal
- Cuádriceps y flexores de los dedos de la mano





- Miopatía necrosante inmunomediada

Debilidad muscular proximal de rápida evolución

SX antisintetasa (SAS)

Se caracteriza por:

- Debilidad proximal
- Afección del pulmón
- Artritis



- Fiebre
 - Fenómeno de Ryanaud
- Descamación y fisura de las manos

- Miositis asociada a otra enfermedad autoinmune

- Polimiositis

1.B MIOPATÍAS tóxicas

Enfermedades musculares derivadas del consumo de ciertas sustancias como el alcohol, corticoides, nárcoticos, etc.



L.C MIOPATÍAS ENDOCRINOLOGAS

Pruducidas por desórdenes de hormonas en
órganos como:

- Tiroides
- Glándulas suprarrenales
- Glándula pituitaria

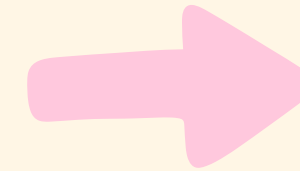
L.D MIOPATÍA DEL PACIENTE CRITICO

Debilidad muscular ocasionada por la
estancia en UCI

2.A DISTROFIAS MUSCULARES

Distrofinopatías

Enfermedades neuromusculares
caracterizadas por atrofia y
debilidad progresiva



Degeneración de los músculos
esquelético y m. cardíaco (en
ocasiones)



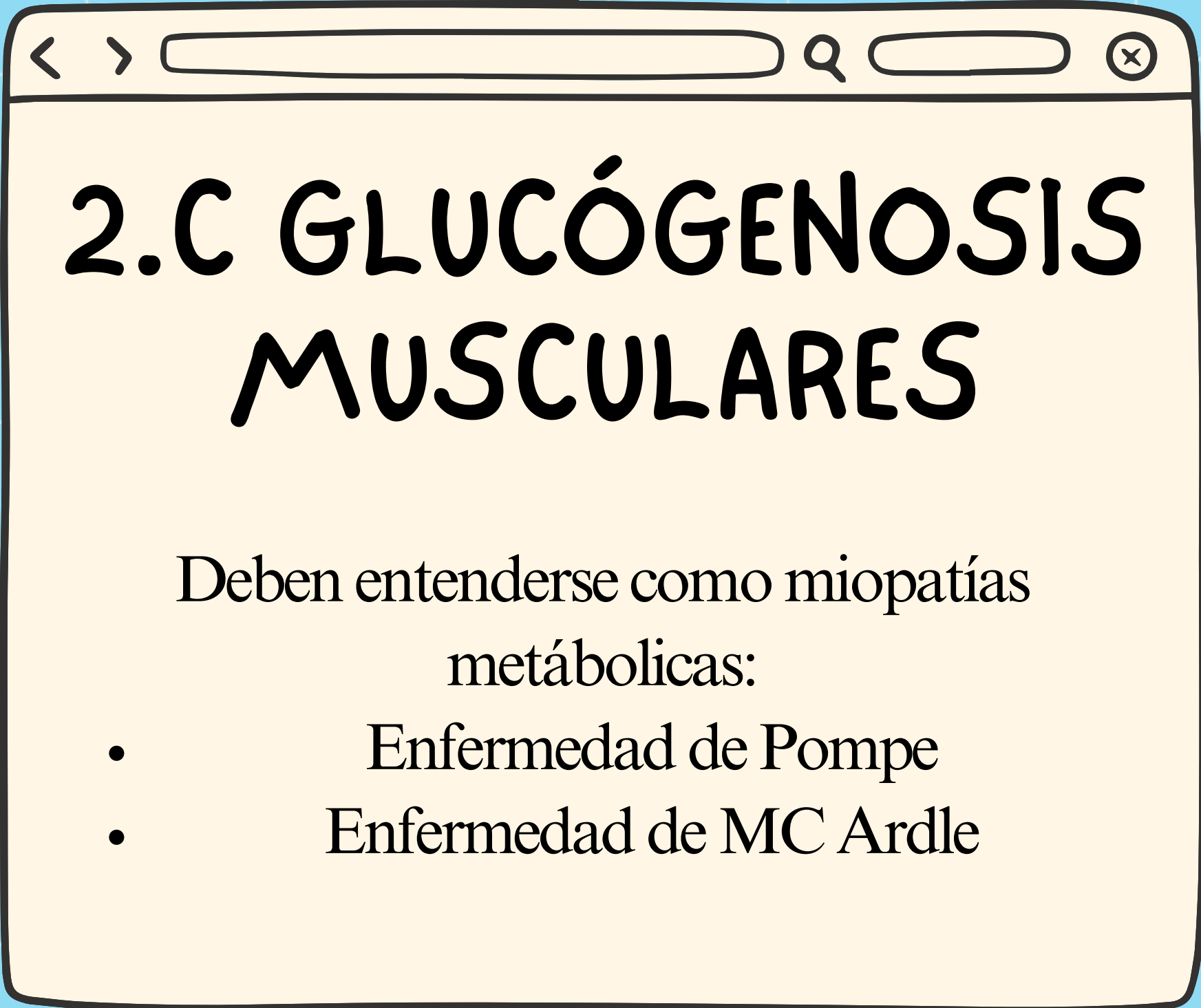
Distrofia muscular de Duchenne y
sx Becker

- Distrofia de cinturas escápula y pélvica
- Distrofia miotónica de Steinert
- Distrofia facioescapulohumeral
- Distrofia oculofaringea



2.B MIOPATÍAS DISTALES

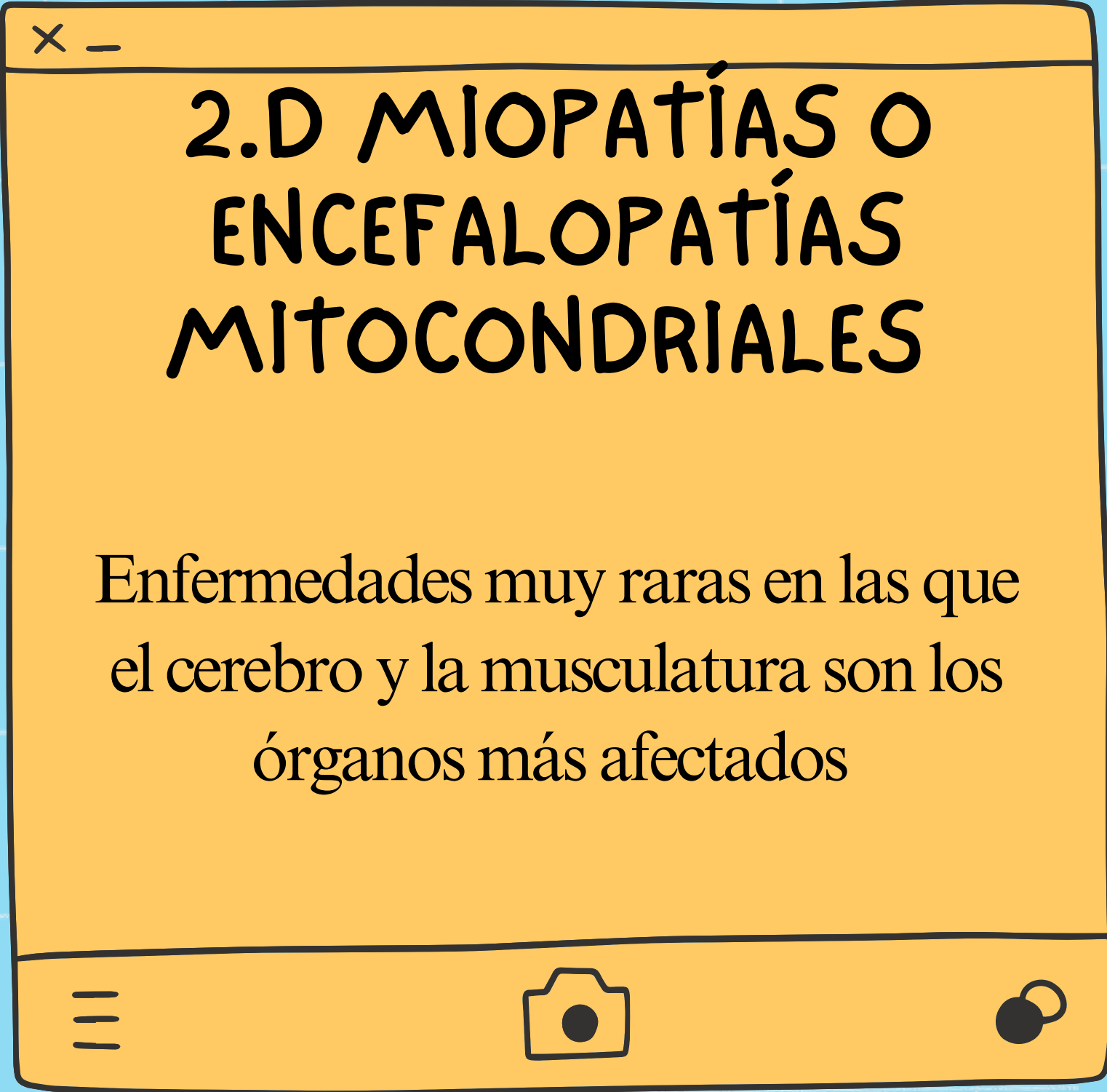
Enfermedades musculares con predominio de debilidad y atrofia que comienza en los pies y/o las manos



2.C GLUCÓGENOSIS MUSCULARES

Deben entenderse como miopatías metabólicas:

- Enfermedad de Pompe
- Enfermedad de MC Ardle



2.D MIOPATÍAS O ENCEFALOPATÍAS MITOCONDRIALES

Enfermedades muy raras en las que el cerebro y la musculatura son los órganos más afectados

¿QUÉ SON LAS DISTROFINOPATÍAS?

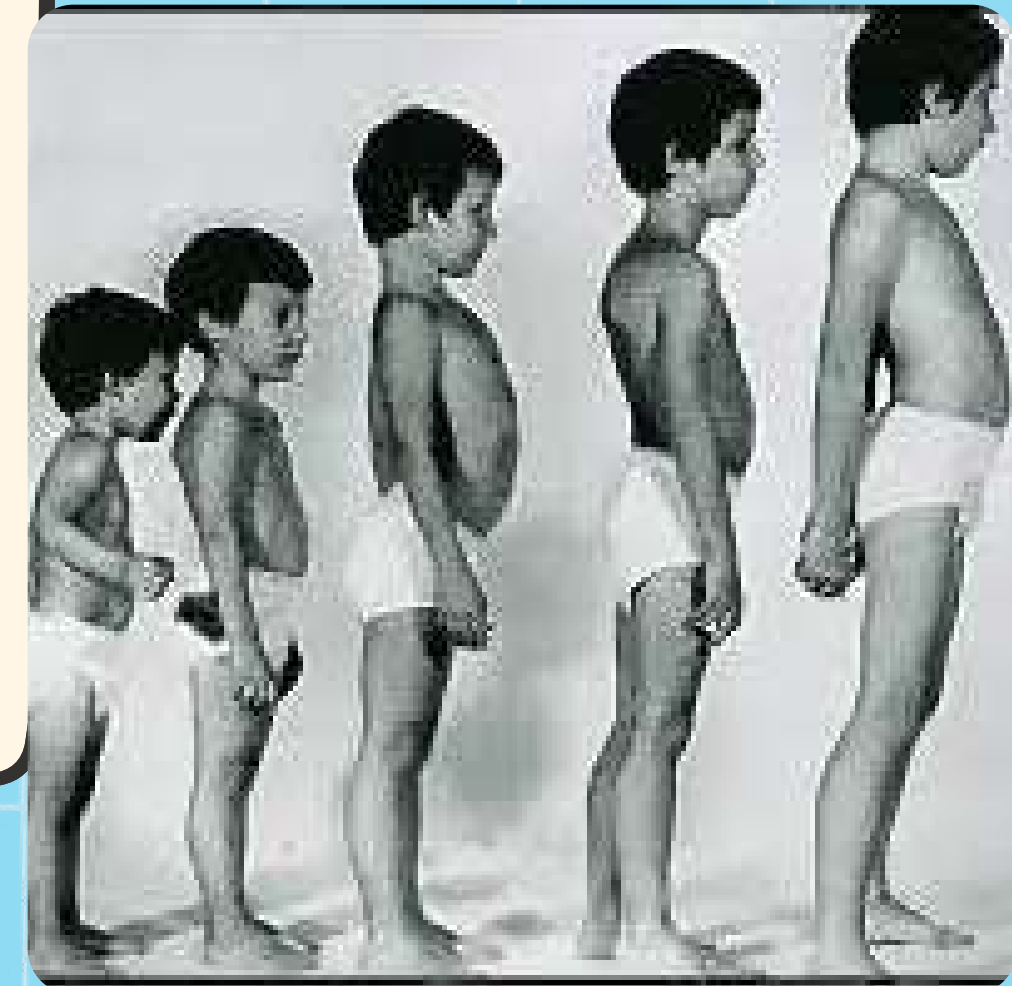
son un grupo de enfermedades musculares hereditarias causadas por mutaciones en el gen DMD, que codifica la distrofina, una proteína estructural esencial para la estabilidad de la membrana de las fibras musculares

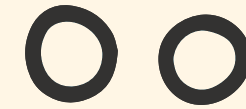




DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

- Retraso en el desarrollo motor grueso
- Retraso al caminar
- Dificultad para caminar (caminar de puntas de forma persistente y pie plano)
- Problemas de aprendizaje
- Retraso en el lenguaje
- Caídas frecuentes





DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

- Debilidad muscular entre los 2-3 años
- Entre 3-6 años: lordosis lumbar marcada
- Agrandamiento de las pantorrilla
- Alteraciones cardíacas
- Alteraciones cerebrales
- Cuadros de epilepsia
- Alteraciones al músculo liso
- Alteraciones óseas





DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER

- Cintura pélvica y músculos de los muslos primeros afectados
- Mioglobina poco frecuente
- Ausencia de alteraciones cardíacas y cognitivas
- Síntomas gastrointestinales ausentes
- Coeficientes intelectuales bajos
- Capacidad para deambular > 16 años

Enzimas musculares

- CPK
- Transaminisas

Biopsia muscular



Prueba de Western blot

Electromiografía



Inmunohistoquímica para distroina

Prueba génetica molecular

CRITERIOS CLÍNICOS PARA EL DIAGNÓSTICO

CRITERIOS	DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE	DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER
1. Edad de presentación.	Síntomas presentes antes de la edad de 5 años.	Síntomas después de los 5 años (No siempre).
2. Patrón de debilidad.	Progresiva, simétrica, proximal más que distal, comúnmente con hipertrofia de gastrocnemios.	Progresiva, simétrica, atrofia, proximal más que distal, comúnmente con hipertrofia de gastrocnemios, debilidad de cuádriceps femoral puede ser el único signo, algunos pacientes calambres inducidos por la actividad, contracturas en flexión de codos en etapas tardías en el curso de la enfermedad.
3. Exclusiones	Fasciculaciones, pérdida de modalidades sensoriales.	Fasciculaciones, pérdida de las modalidades sensoriales.
4. Dependencia en silla de ruedas	Antes de la edad de 13 años.	No antes de los 16 años.
5. Elevación de la CPK sérica	Por lo menos 10 veces y en relación con la edad y movilidad.	Por lo menos 5 veces en relación con la edad y movilidad.
6. Hallazgos en la electromiografía	Potenciales de acción de corta duración, baja amplitud, polifásicos, fibrilaciones, ondas positivas con velocidades de conducción sensitiva y motora normales (En el curso de la enfermedad temprana).	Potenciales de acción de corta duración, baja amplitud, polifásicos, fibrilaciones, ondas positivas con velocidades de conducción sensitiva y motora normales (En el curso de la enfermedad temprana).
7. Biopsia muscular	Cambios distróficos, incluyendo variación en el tamaño de fibras, focos de necrosis y regeneración, hialinización y depósitos de grasa y tejido conectivo.	Cambios distróficos, incluyendo variación en el tamaño de fibras, focos de necrosis y regeneración, hialinización y depósitos de grasa y tejido conectivo.
8. Distrofina	Ausencia en biopsia muscular, excepto por fibras positivas ocasionales (-5% de las fibras).	Distrofina en cantidad anormal o peso molecular más bajo o ambos.
9. Delección/ Haplotipo	Delección fuera de secuencia o haplotipo de polimorfismo con vinculo muy cerrado, idéntico con otros casos en la familia.	Delección fuera de secuencia o haplotipo de polimorfismo con vinculo muy cerrado, idéntico con otros casos en la familia.
10. Historia familiar	Positiva, compatible con herencia recesiva ligada al X.	Positiva, compatible con herencia recesiva ligada al X.

TRATAMIENTO

- Enfoque terapéutico:
 - Evitar contracturas
 - Mantener la función
- Dar soporte mecánico
- Verificar un buen control de peso
- Seguimiento del equipo multidisciplinario

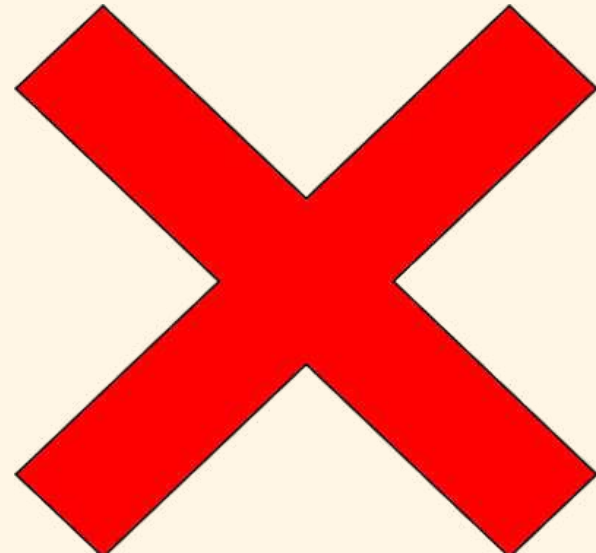


Terapia farmacológica:

- Prednisona
- Deflazacort
- Oxandrolene

TRATAMIENTO

- Transferencia de mioblastos



- Terapia con células madre
 - Aun en desarrollo
 - Alternativa en un futuro

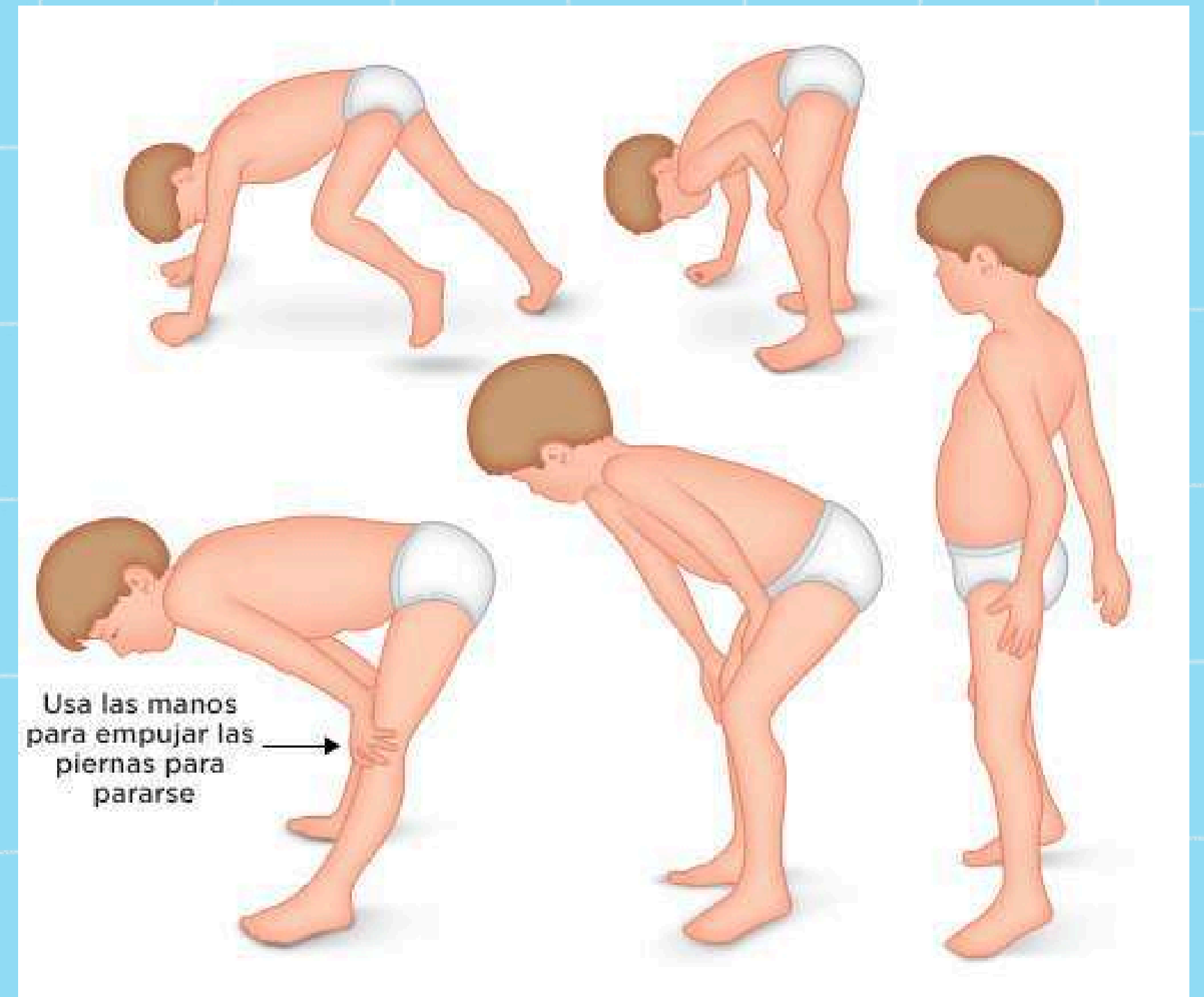
- Terapia génica

Aun desarrollo, siendo una terapia prometedora para el futuro

- Terapia aminoglucósidos

Hacen falta más estudios al respecto

TEST DE GOWERS



DISTROFIA MIATONICA DE STEINERT



Enfermedad neuromuscular multisistémica de origen genético, hereditaria, que se caracteriza por la presencia de miotonía, debilidad muscular progresiva y atrofia..

MANIFESTACIONES CLINICAS

- Inicio en la adolescencia o juventud
- Producción de una miotonía
- Distrofia
- Afección de los músculos de la cara
- Ptosis palpebral
- Afección distal



- Afección cardíaca
 - Cataratas en edad precoz
 - Afección al SNC
 - Afección al aparato digestivo
 - Afección al metabolismo
- Forma grave en RN : Hipotonía neonatal grave



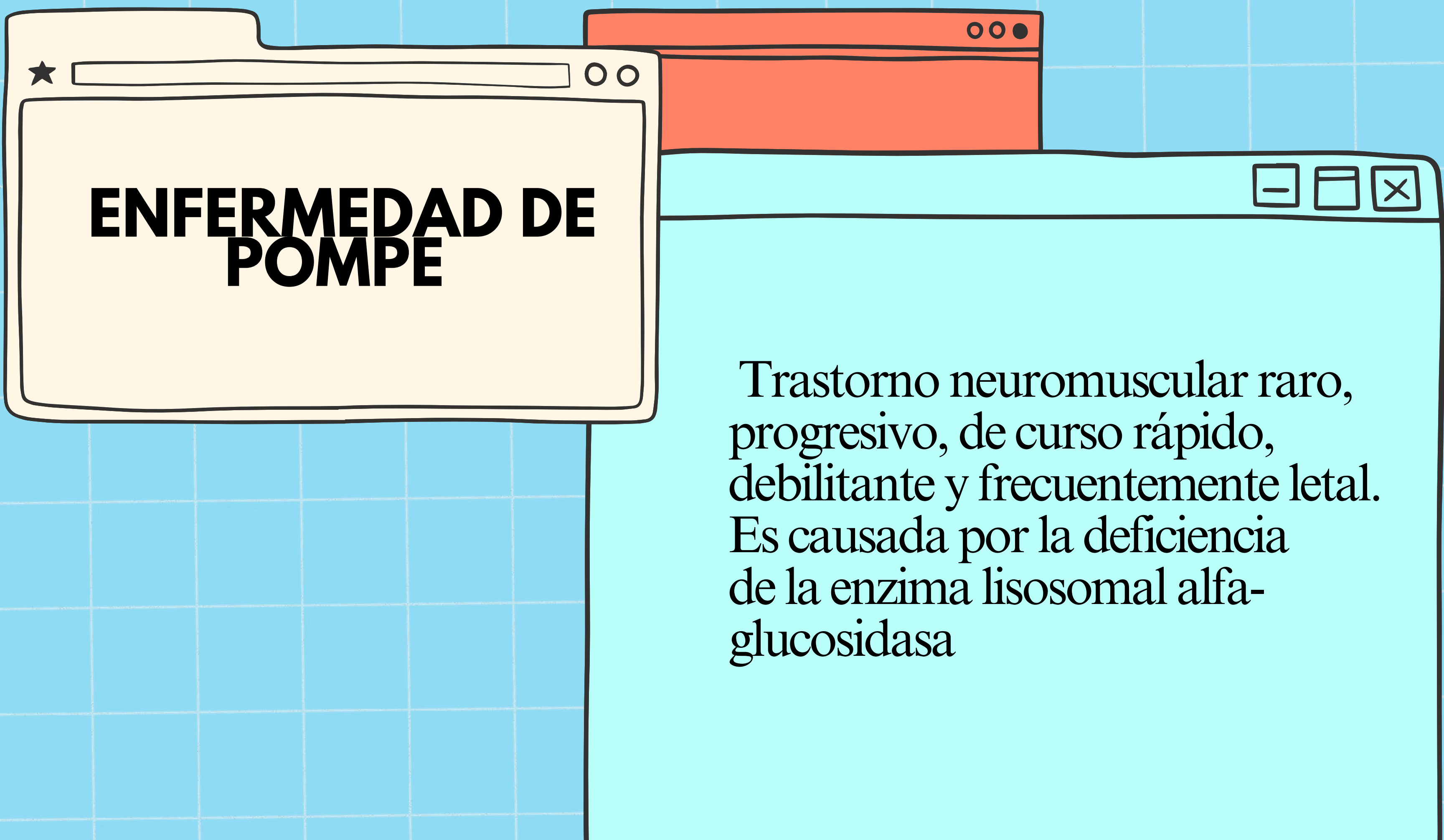
DIAGNÓSTICO

- PCR
- Análisis de transferencia de Southern
- Estudios sanguíneos
- Electromiografía
- Biopsia muscular
-

TRATAMIENTO



- Mexiletina
- Fisioterapia
- Terapia ocupacional



ENFERMEDAD DE POMPE

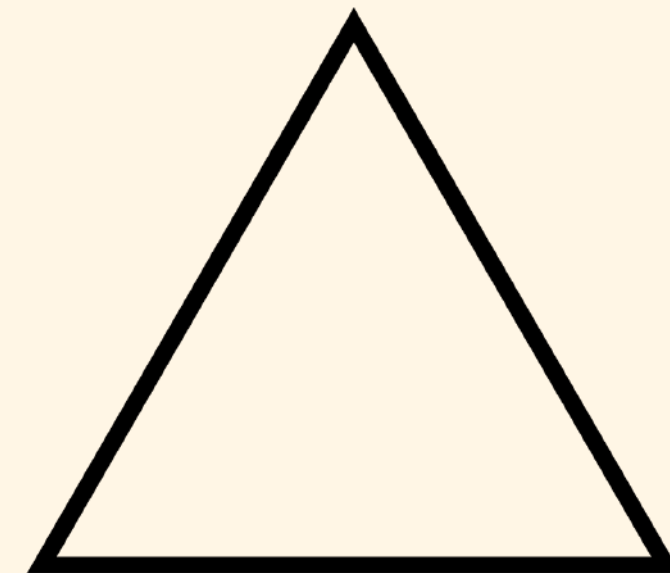
Trastorno neuromuscular raro, progresivo, de curso rápido, debilitante y frecuentemente letal. Es causada por la deficiencia de la enzima lisosomal alfa-glucosidasa

MANIFESTACIONES CLINICAS

TEMPRANA

- Debilidad se vera
- Macroglosia
- Problemas en la succión y deglución
- Dicultad respiratoria

- Hipotonía



- Hepatomegalia
- Cardiomegalia

MANIFESTACIONES CLINICAS

TARDÍA

FORMA JUVENIL

- 1 año hasta los 10 años
- Retraso en habilidades motoras
- Caídas frecuentes
- Dificultad para la deambulación
- Problemas en escaleras

FORMA DEL ADULTO

- Entre 2da y 7ma década de vida
- Debilidad de la musculatura proximal de:
 - Cintura pélvica y hombros
- Pseudohipertrofia en pantorrillas
- Fátiga
- Articulación de la voz y fonación afectadas

DIAGNÓSTICO

TEMPRANA

- Elevación de CPK
- Elevación de AST y ALT o deshidrogenasa láctica
- Cardiomegalia en RX
- Electrocardiograma
- Electromiografía

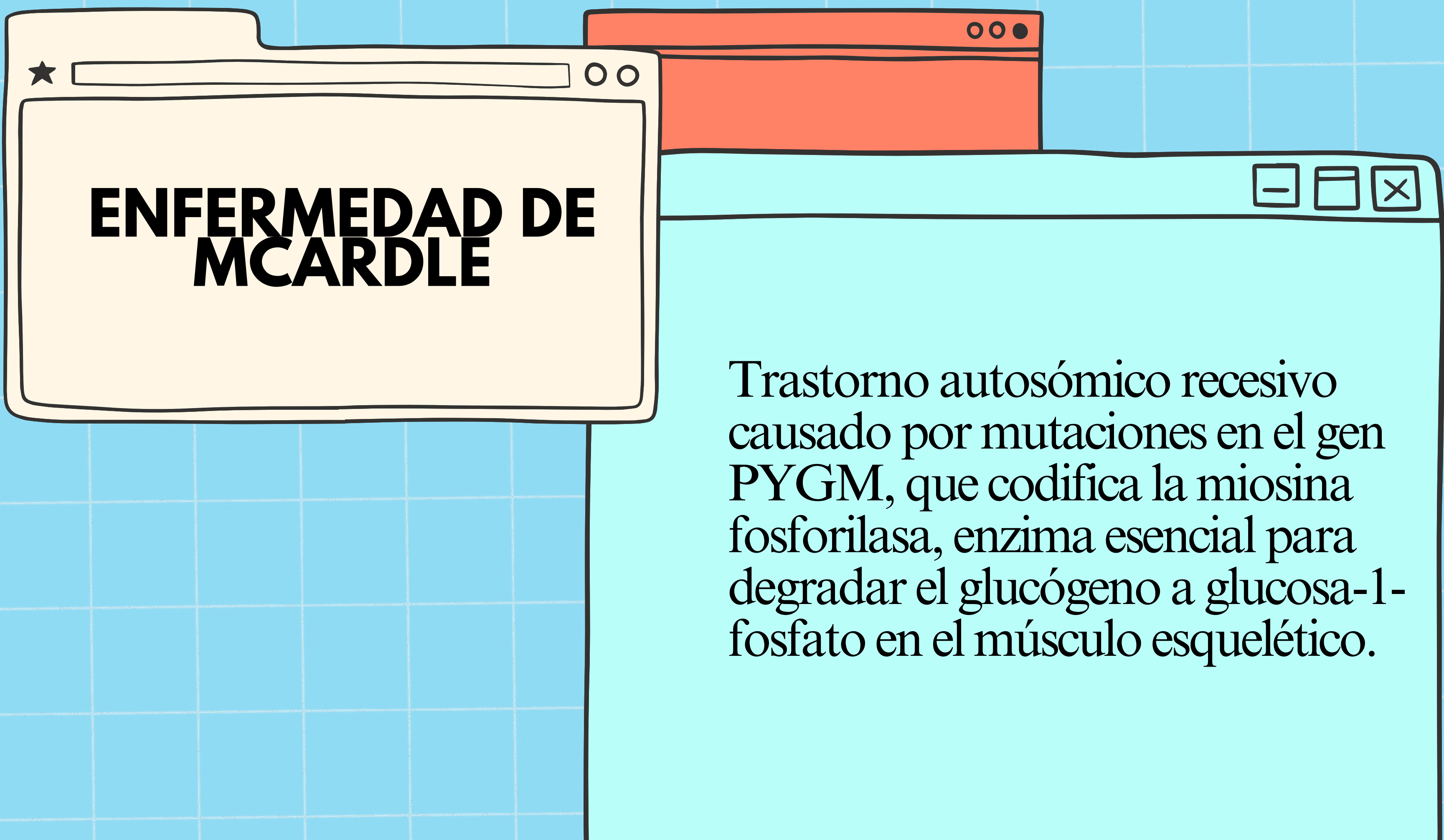
TARDÍA

- Actividad enzimática de la GAA
- Cuantificación enzimática medida en linfocitos
- Biopsia muscular

TRATAMIENTO

TERAPIA DE
REEMPLAZO
ENZIMÁTICO (TRE)



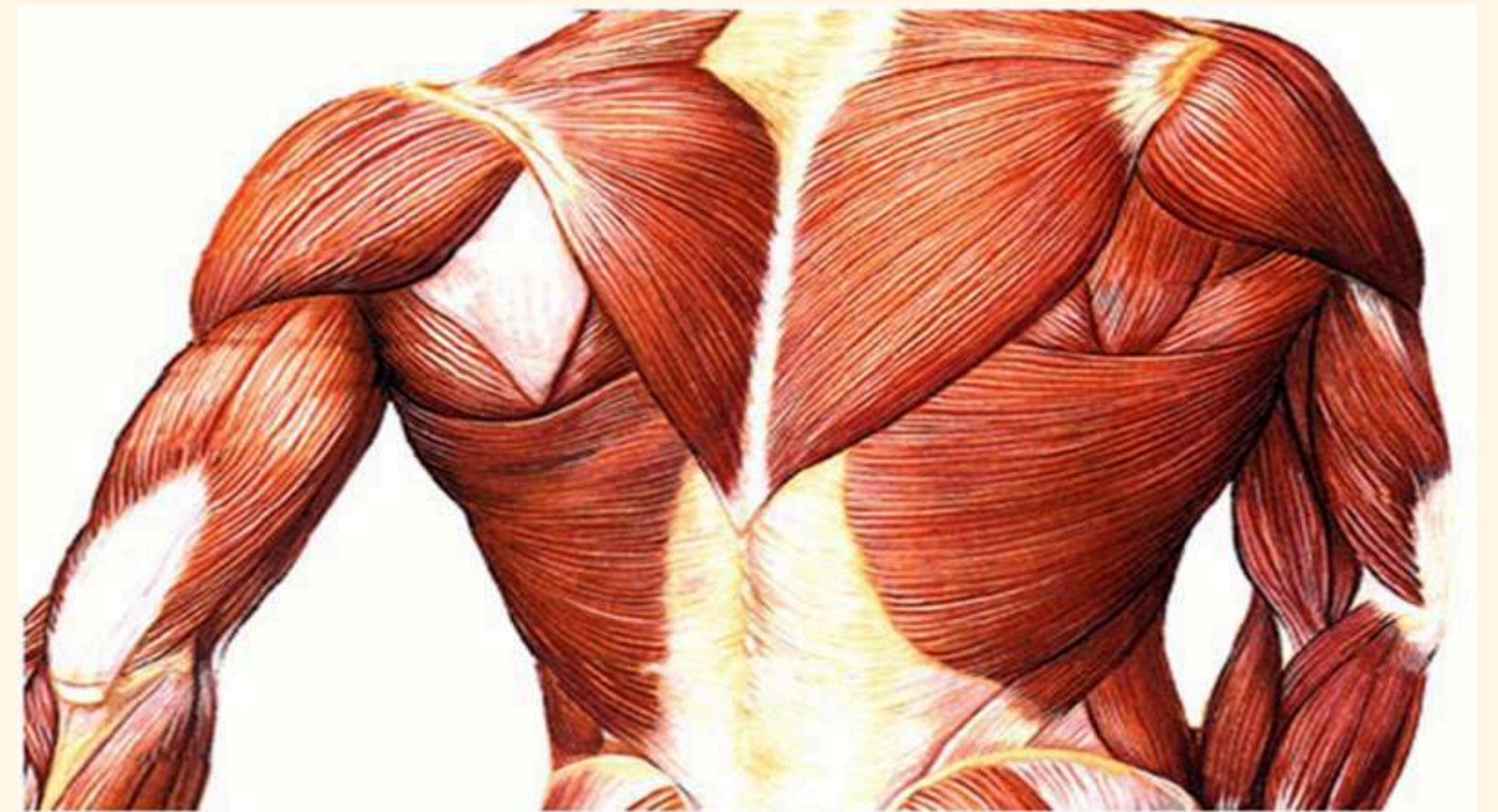


ENFERMEDAD DE MCARDLE

Trastorno autosómico recesivo causado por mutaciones en el gen PYGM, que codifica la miosina fosforilasa, enzima esencial para degradar el glucógeno a glucosa-1-fosfato en el músculo esquelético.

MANIFESTACIONES CLINICAS

- Intolerancia al ejercicio:
- Calambres musculares intensos.
- Mioglobina (orina color rojo oscuro o marrón) tras ejercicio intenso
- "Segundo aire":
- Hipertrofia muscular en algunos

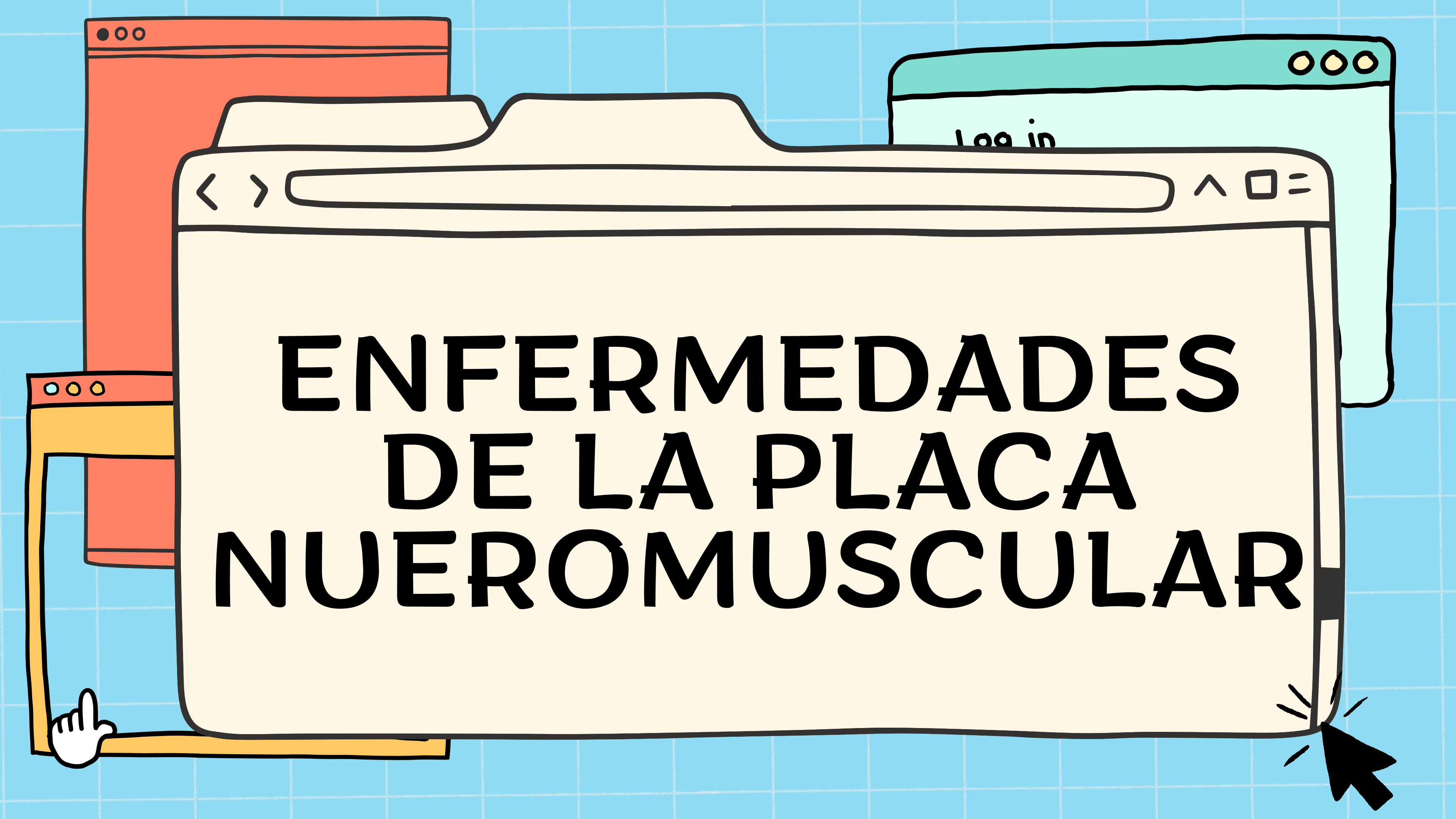


DIAGNÓSTICO

- Historia clínica y síntomas típicos
- CPK elevada
- Prueba de ejercicio isquémico con medición de lactato:
- Estudios genéticos: detección de mutaciones en el gen PYGM (prueba confirmatoria).
- Biopsia muscular

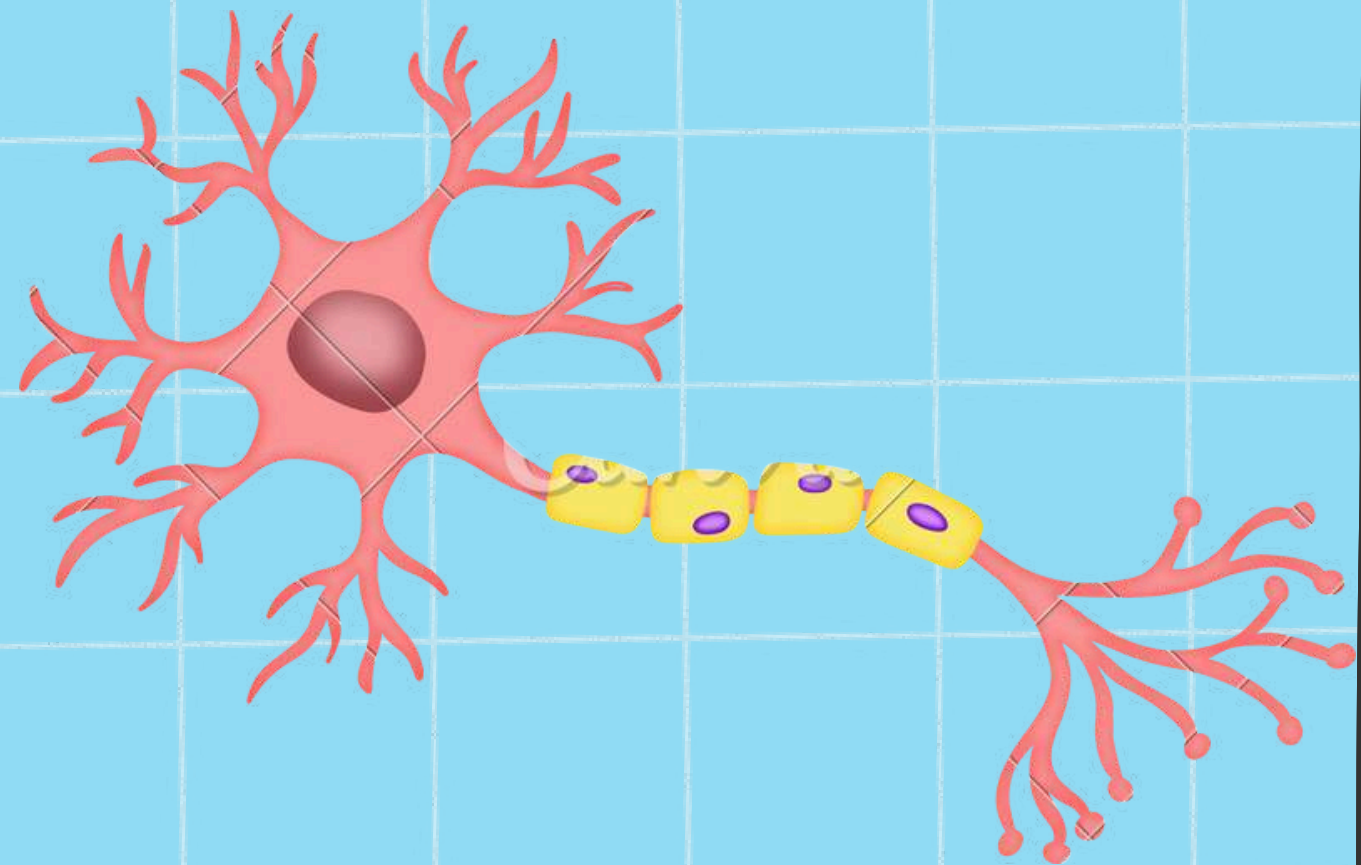
TRATAMIENTO

- Ejercicio aeróbico moderado
- Dieta rica en carbohidratos antes del ejercicio
- Hidratación frecuente
- No existe aun pruebas suficientes del uso de vitamina b6



ENFERMEDADES DE LA PLACA NEROMUSCULAR

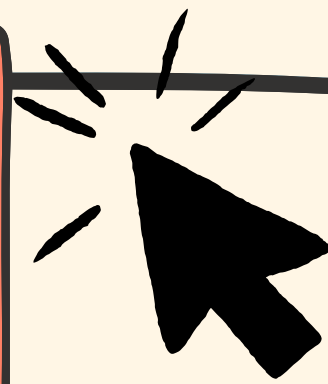
DEFINICION



Son un grupo de trastornos caracterizados por una alteración en la transmisión sináptica entre la neurona motora y la fibra muscular, lo cual se traduce en debilidad muscular, fatiga y, en casos severos, parálisis.

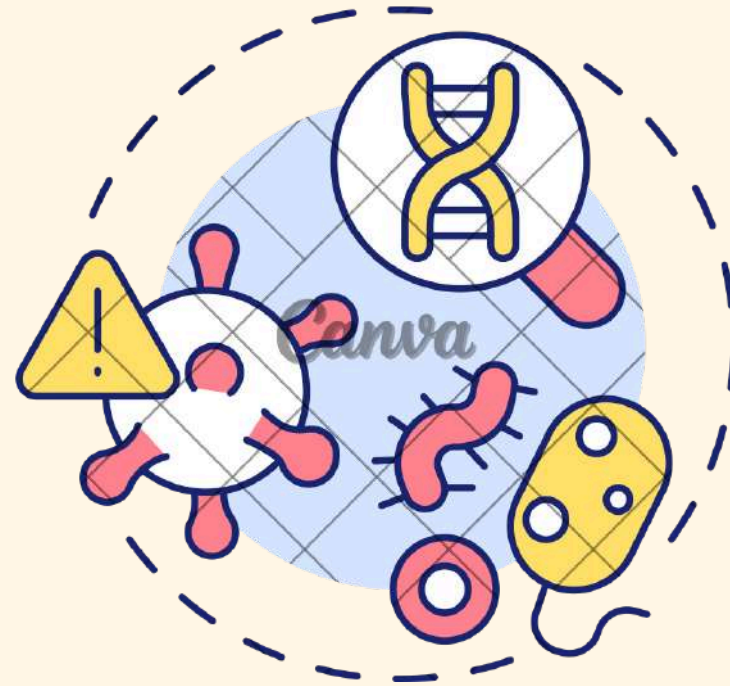


EPIDEMIOLOGIA



- La prevalencia depende del tipo específico:
 - Miastenia gravis: 14-20 casos por cada 100,000 habitantes.
 - Síndrome de Lambert-Eaton: más raro, <3 por 1,000,000.
 - Botulismo: Poco frecuente, <100 casos/año en países desarrollados.
 - Miastenias congénitas: Raras de herencia genética.





CLASIFICACION

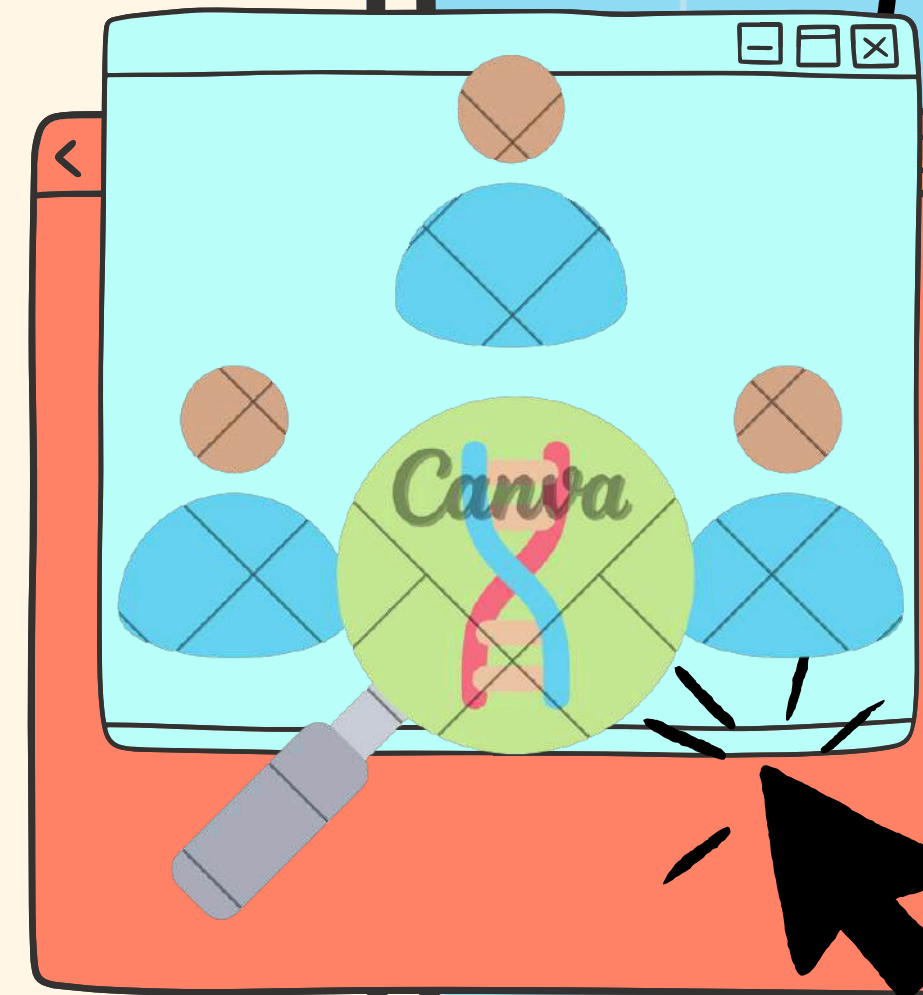
1. GENÉTICAS (Congénitas)

¿Qué son?

Son enfermedades causadas por mutaciones hereditarias en los genes que codifican proteínas necesarias para que funcione correctamente la unión entre el nervio y el músculo.

Origen:

Desde el nacimiento (congénito), y se transmiten por herencia (autosómica recesiva o dominante, dependiendo del gen afectado).



CLASIFICACION

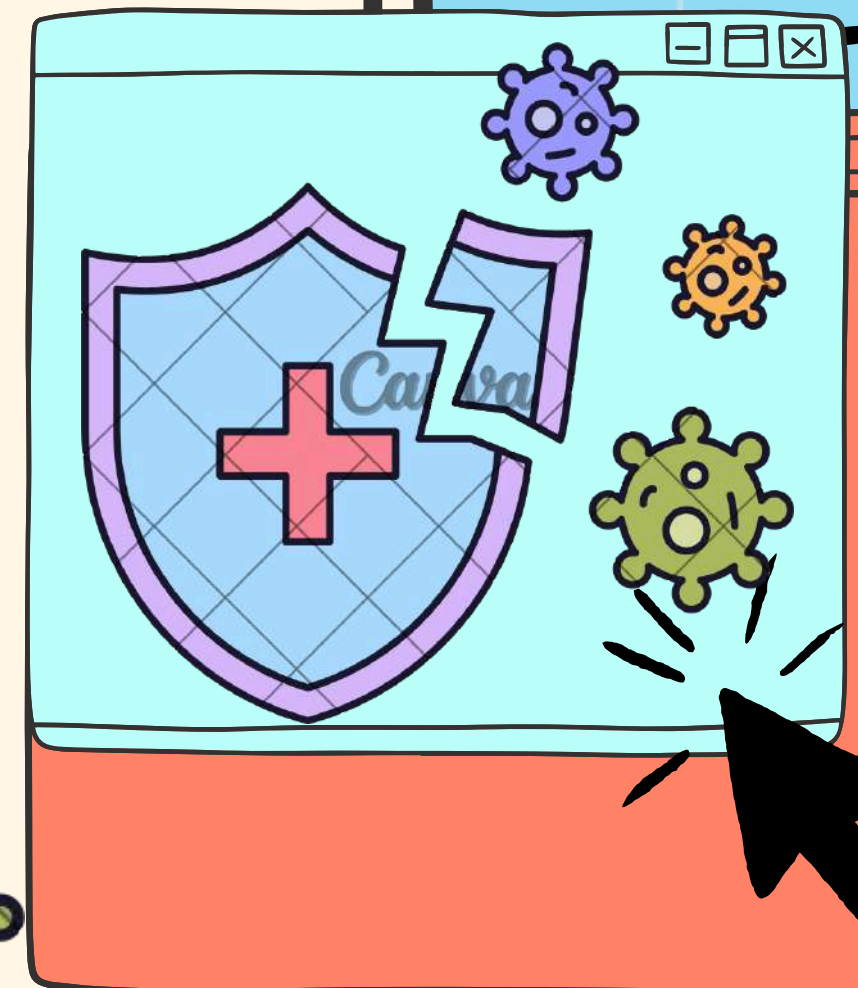
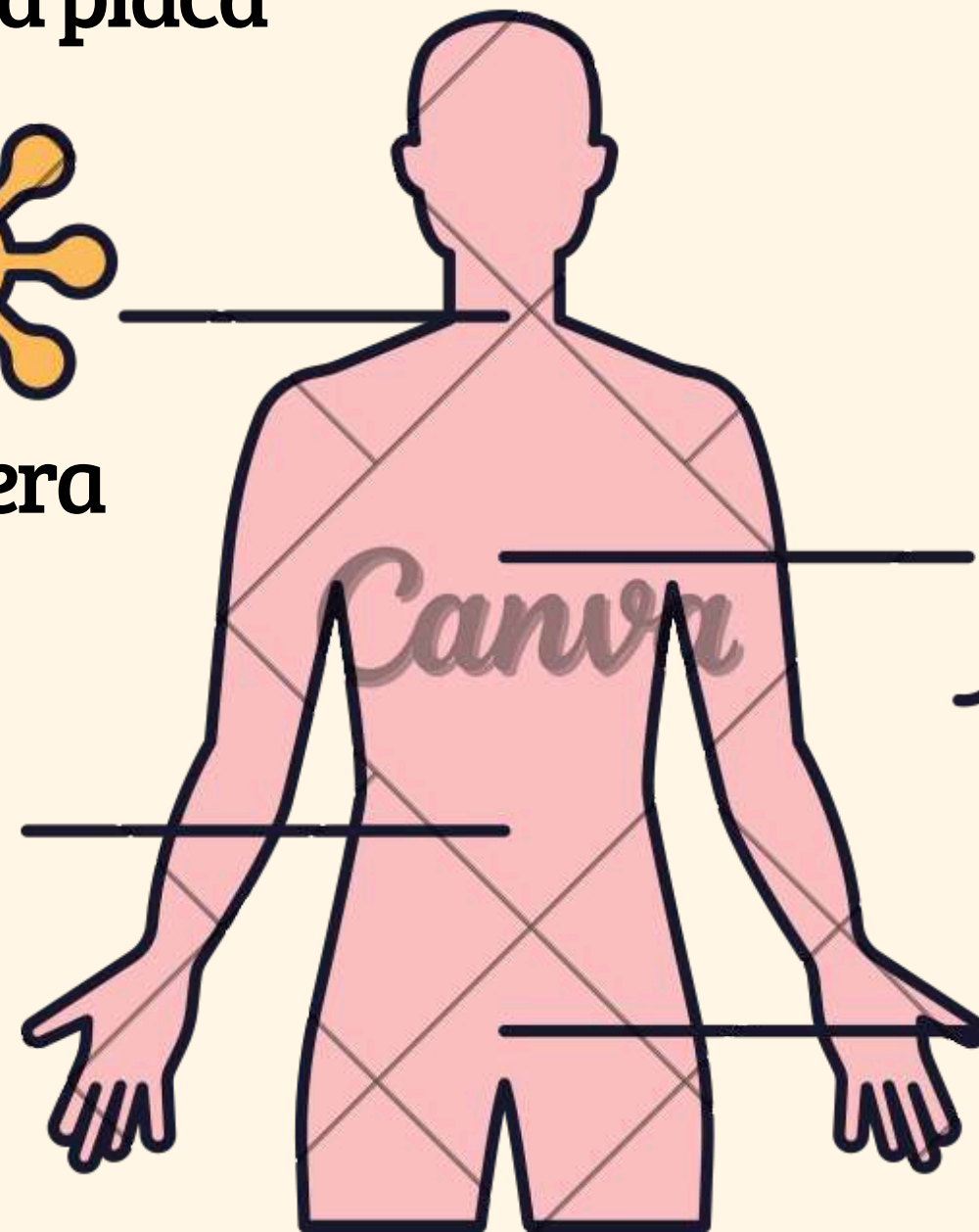
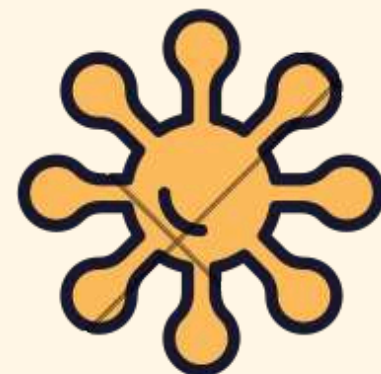
2. AUTOINMUNES

¿Qué son?

Son enfermedades en las que el sistema inmunológico del propio cuerpo ataca por error componentes normales de la placa neuromuscular.

Origen:

No es genético. Aparecen de manera espontánea o asociadas a otras enfermedades autoinmunes.



3. TÓXICAS O FARMACOLÓGICAS

¿Qué son?

Son alteraciones de la placa neuromuscular causadas por sustancias externas o medicamentos que interfieren directamente con la transmisión del impulso nervioso al músculo.

Origen:

Externo o inducido. Puede ser por contaminación, uso médico, o exposición a sustancias tóxicas.

CLASIFICACION





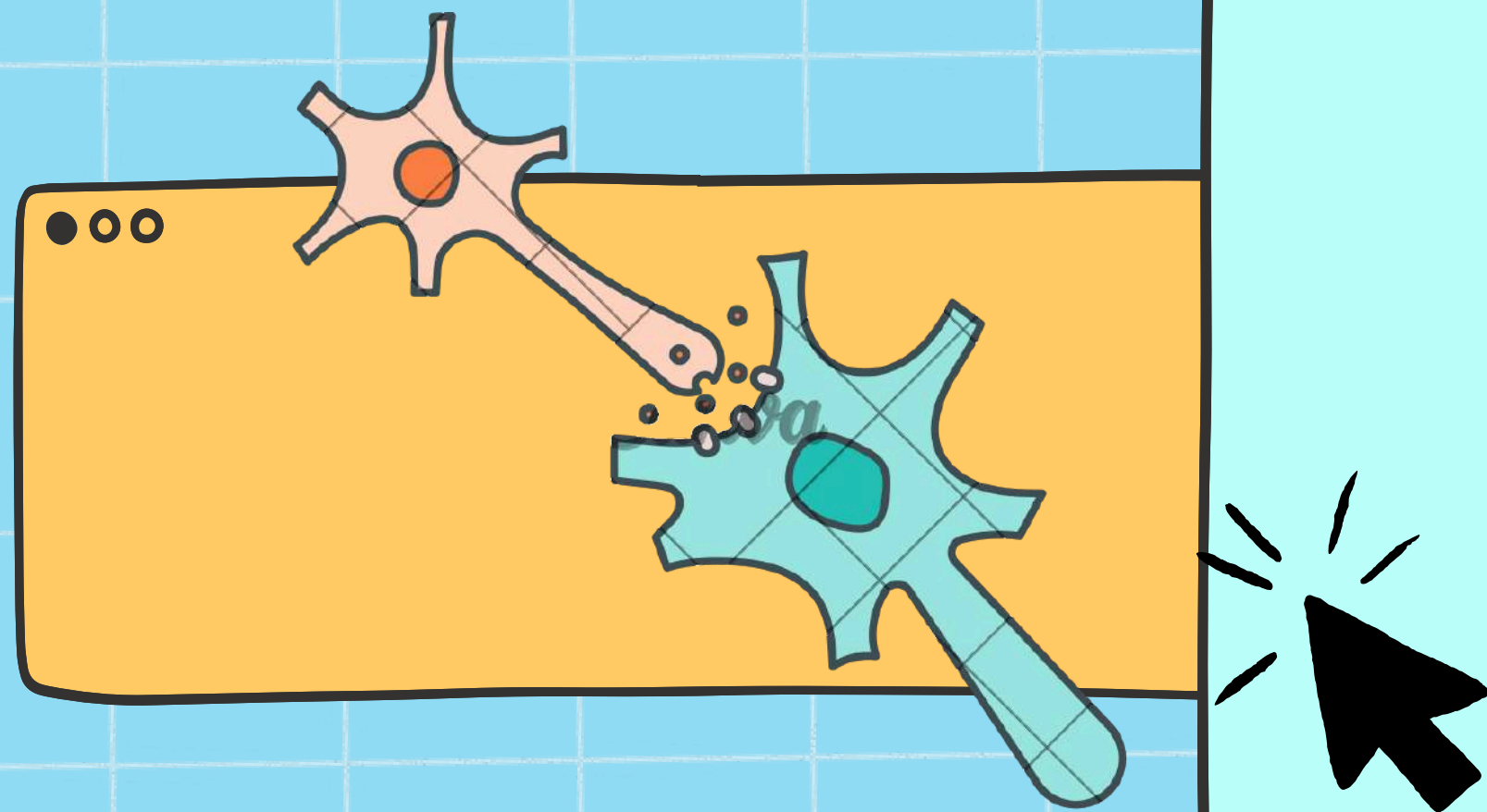
MIASTENIA GRAVIS



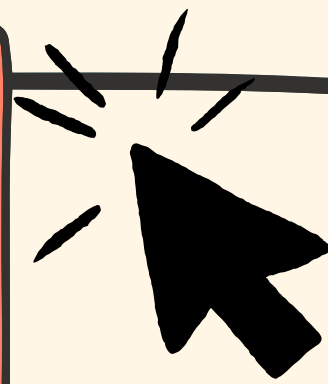
DEFINICION

Crónica autoinmune de la unión neuromuscular

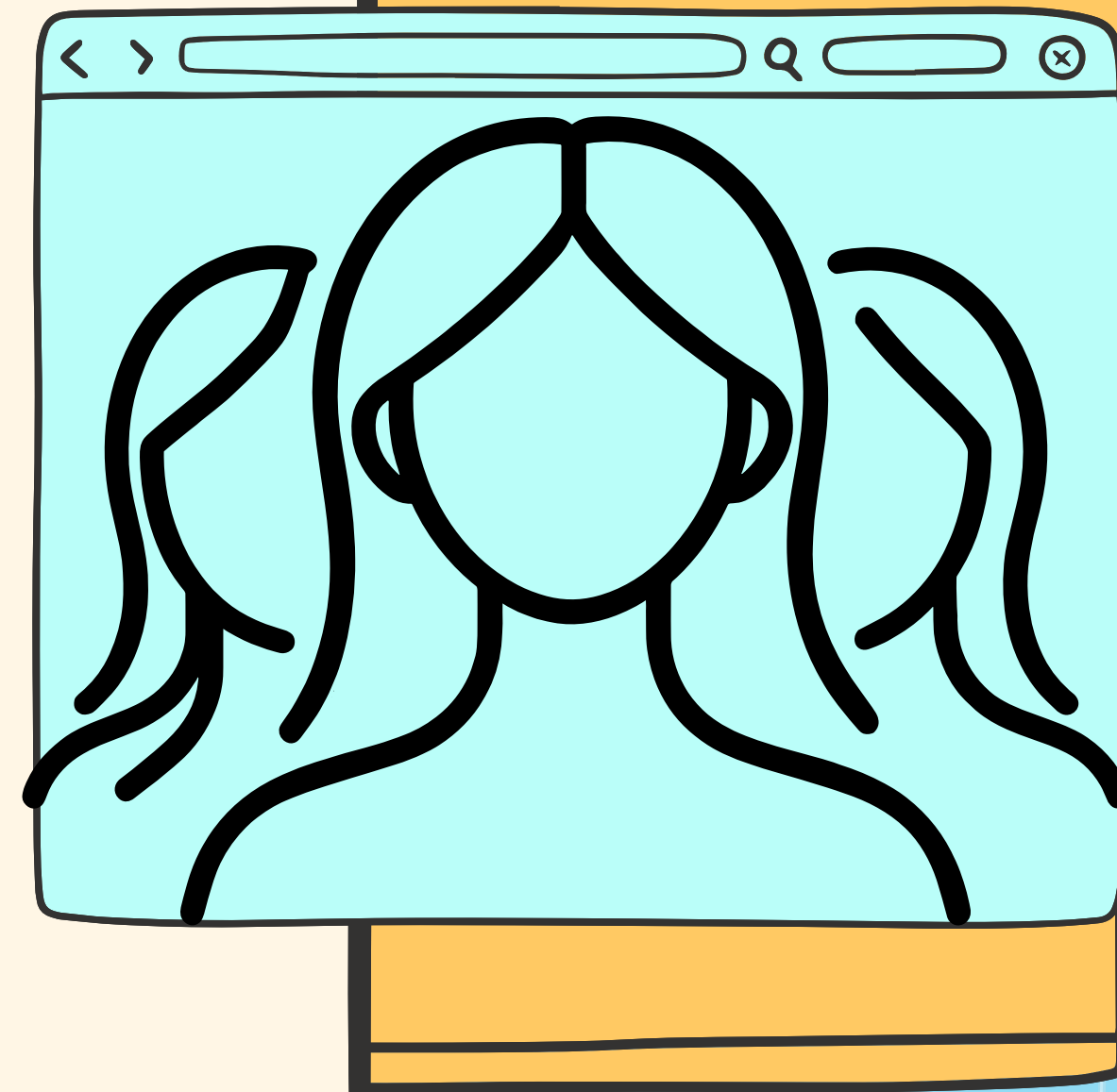
Ocurre cuando el sistema inmunitario produce autoanticuerpos que bloquean o destruyen proteínas esenciales interrumpiendo la transmisión del impulso nervioso al músculo



EPIDEMIOLOGIA



- Prevalencia mundial: 15–20 casos por 100,000 habitantes.
- Incidencia anual: 1–3 casos nuevos por 100,000 habitantes.
- Mujeres jóvenes (20–30 años) y hombres mayores (60–80 años).
- En México: Edad media diagnóstico 43–47 años.
- Formas especiales: 10–25% de los recién nacidos de madres miasténicas presentan forma neonatal transitoria.



ANTICUERPOS

El SI produce IgG que atacan componentes de la unión neuromuscular: AChR o MuSK, LRP4

PATOGENIA

MECANISMOS DE DAÑO

Los anticuerpos: - Bloquean la unión de la acetilcolina al receptor - Destruyen receptores por activación del complemento - Reducen el número de receptores por degradación acelerada

ALTERACION ESTRUCTURAL

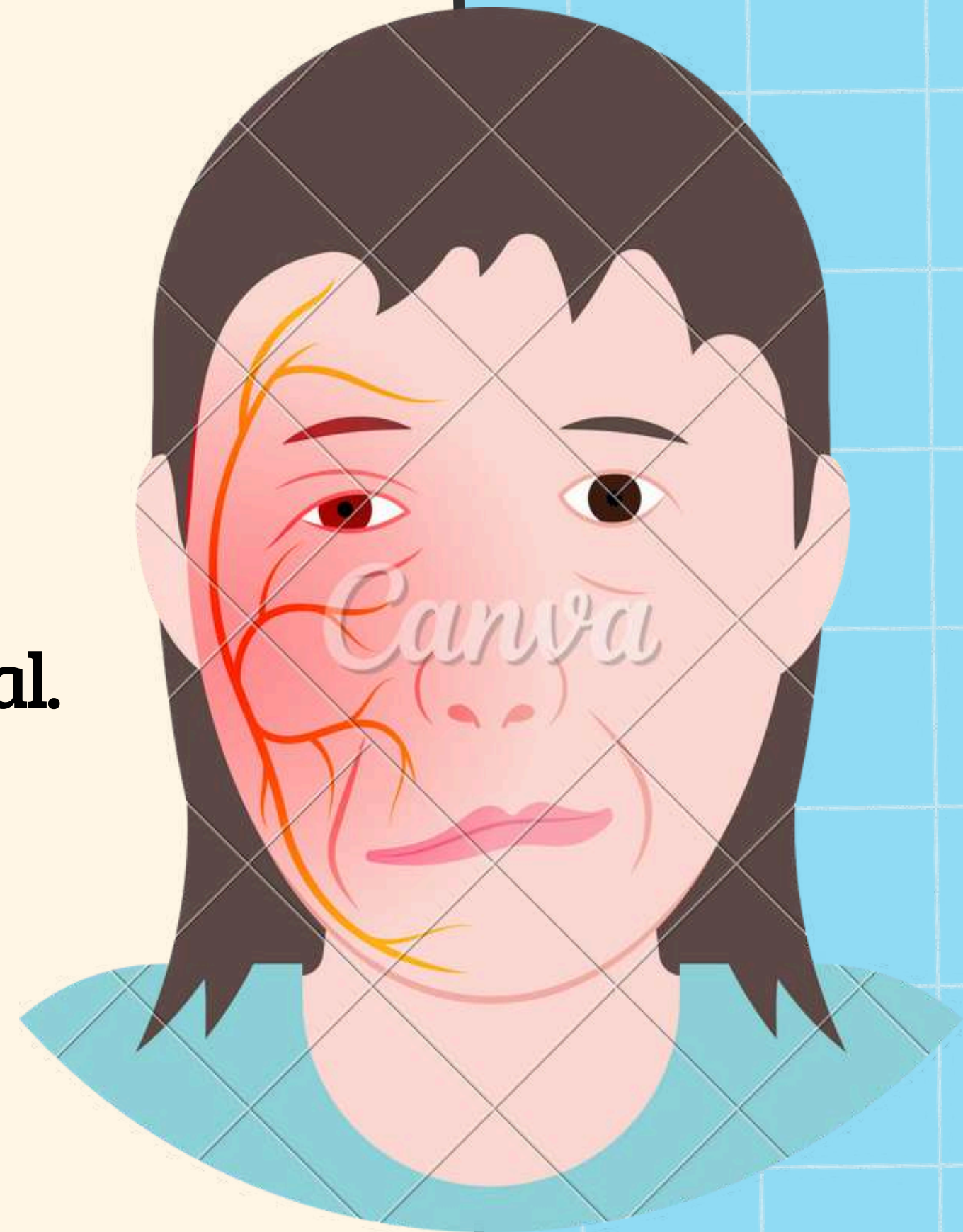
Se daña la placa neuromuscular: - Menos receptores AChR - Menor transmisión del impulso - Fallo en la contracción muscular con actividad repetid

CLINICA

Debilidad muscular fluctuante y fatiga de músculos estriados voluntarios.

Compromiso ocular

- **Ptosis asimétrica, que puede hacerse bilateral.**
- **Diplopía por afectación del recto medial.**
- **Signos típicos: Cogan, Von Graefe, Peek, hipercontracción del frontalis y facies depresiva.**



CLINICA

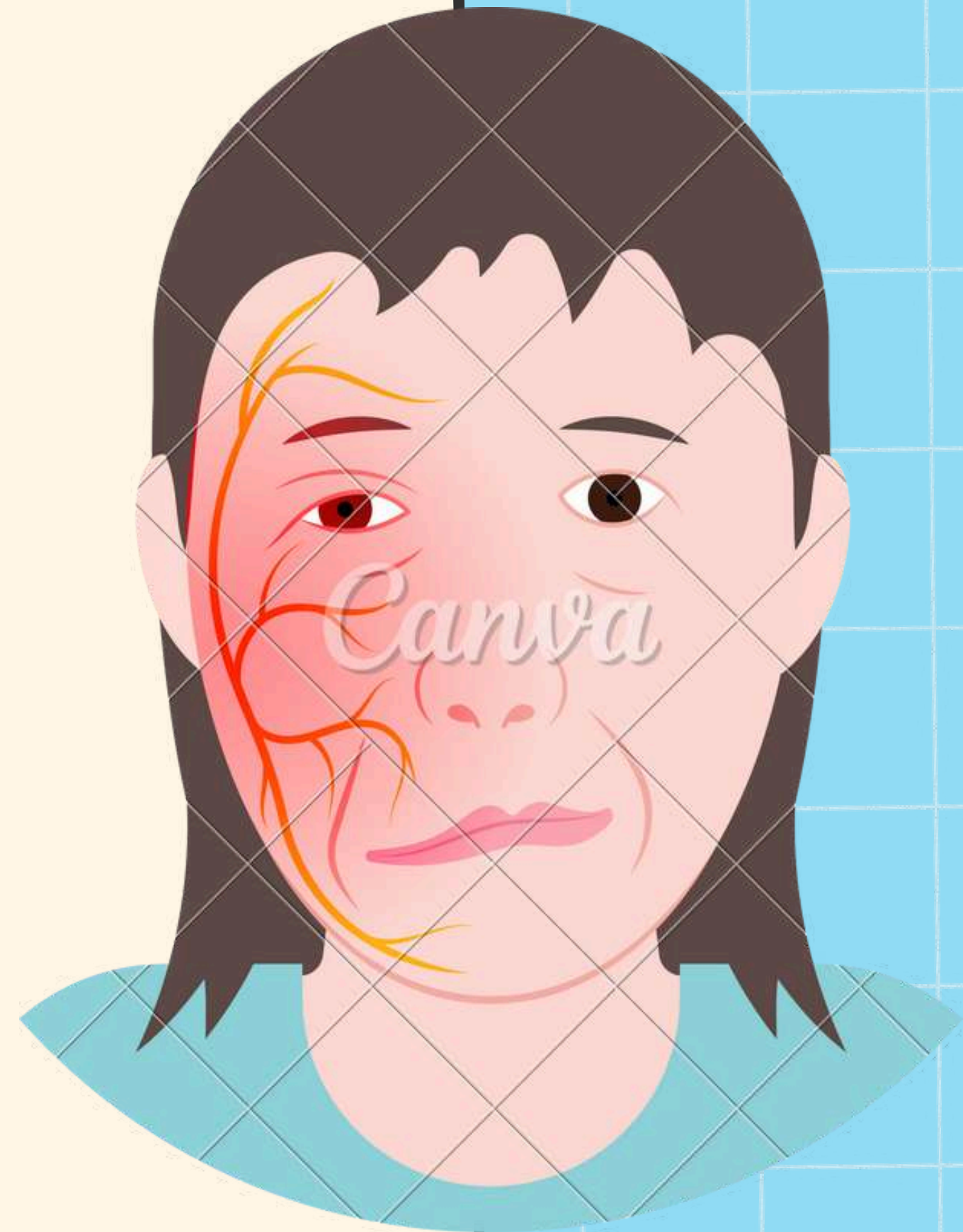
Compromiso bulbar

- **Disartria flácida, disfagia, disfonía, regurgitación.**

En crisis miasténica:

Compromiso axial y apendicular

- **Predominio en músculos proximales**
- **Hipotrofia muscular en fases avanzadas.**



1. LABORATORIO

- Anticuerpos anti-AChR
- Anticuerpos anti-MuSK
- Anticuerpos anti-LRP4

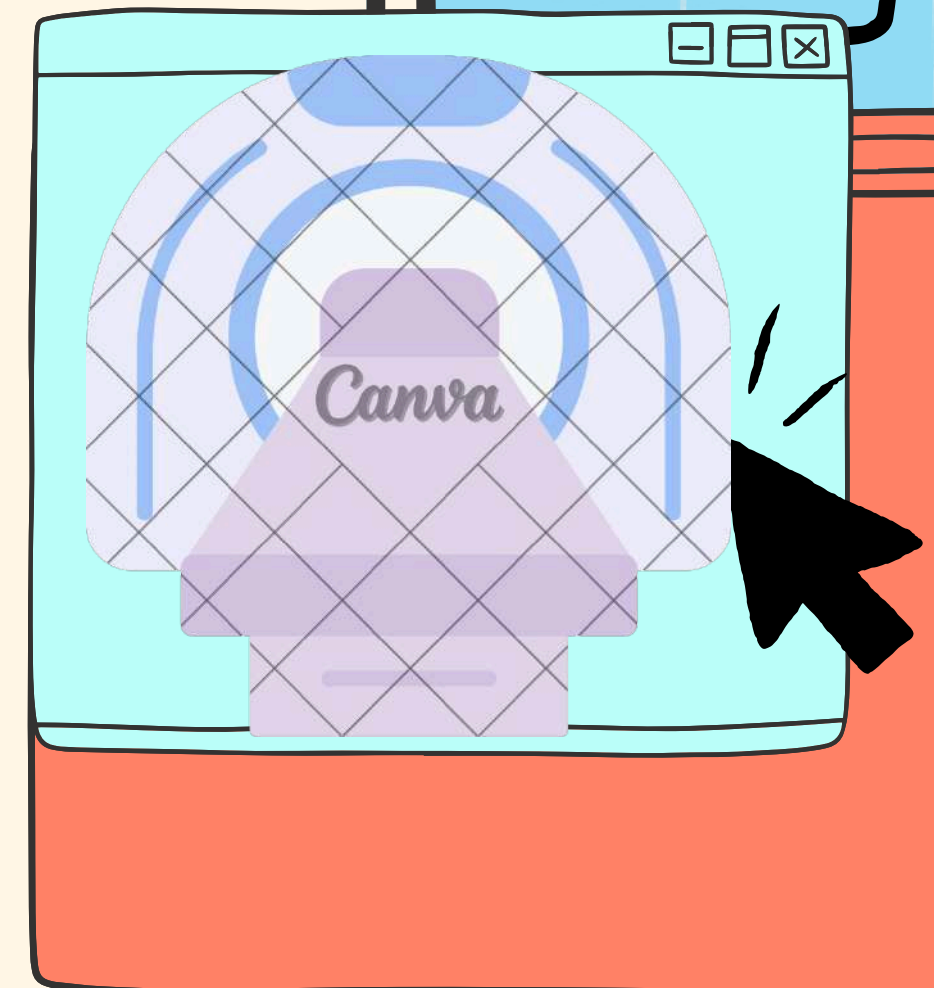
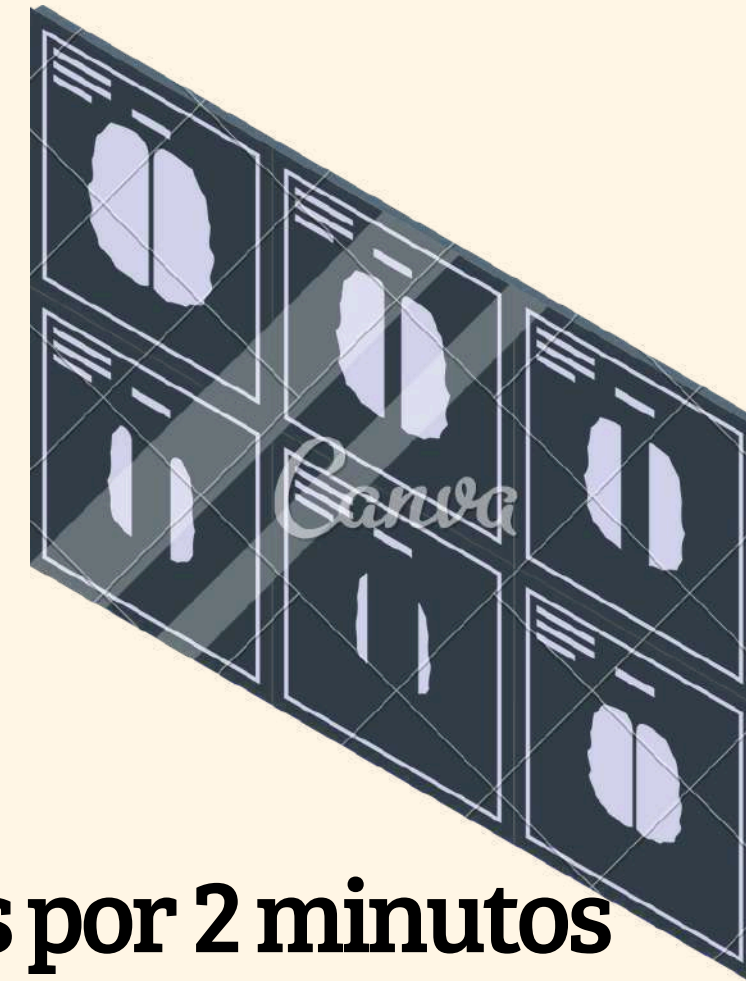
2. PRUEBAS DE IMAGEN

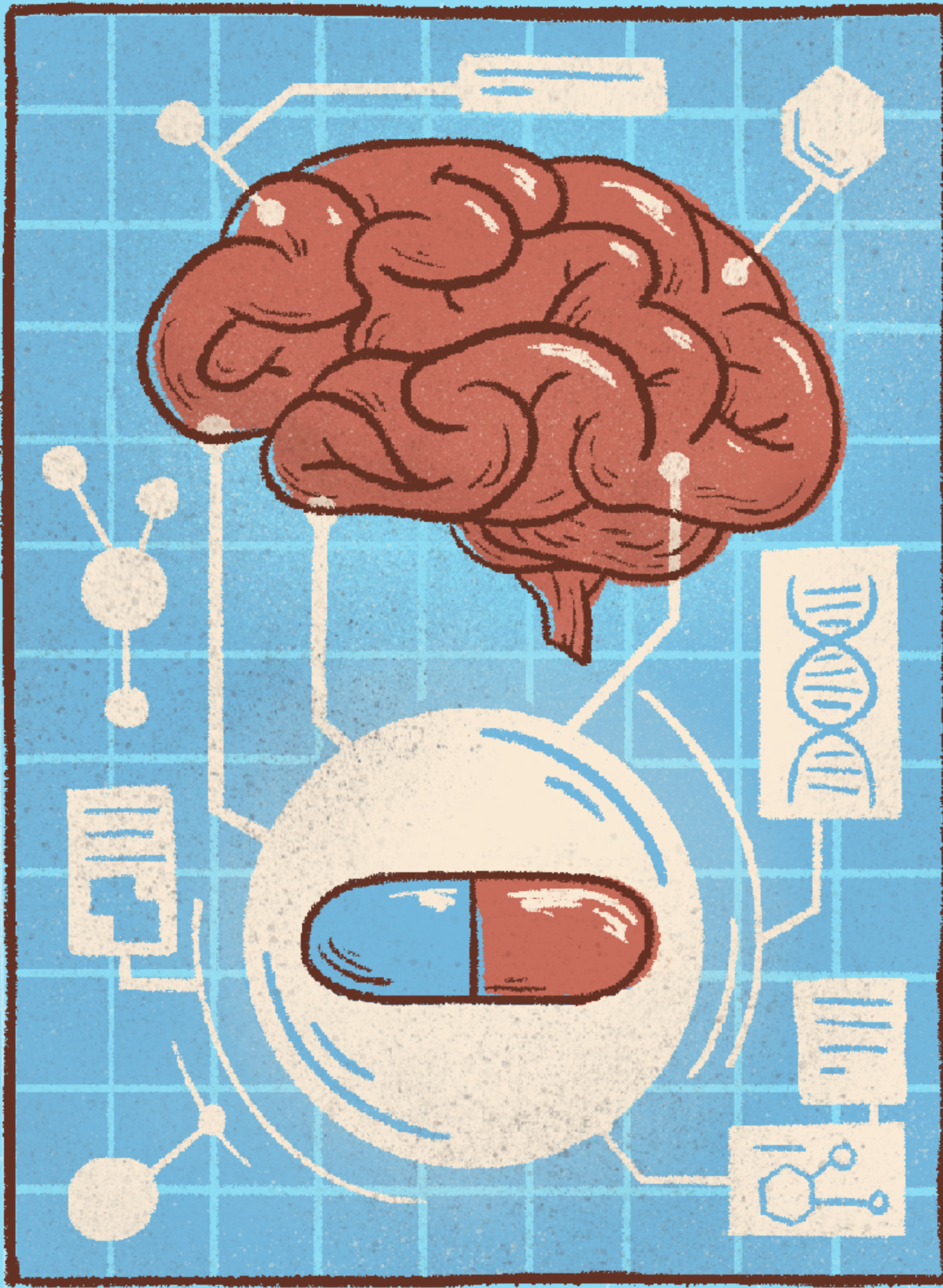
- Tomografía de tórax con contraste
- RMN cerebral

3. PRUEBAS FUNCIONALES

- Prueba del hielo: mejora de la ptosis por 2 minutos
- Electrofisiología:
 - Estimulación repetitiva:
 - Electromiografía de fibra única

DIAGNOSTICO



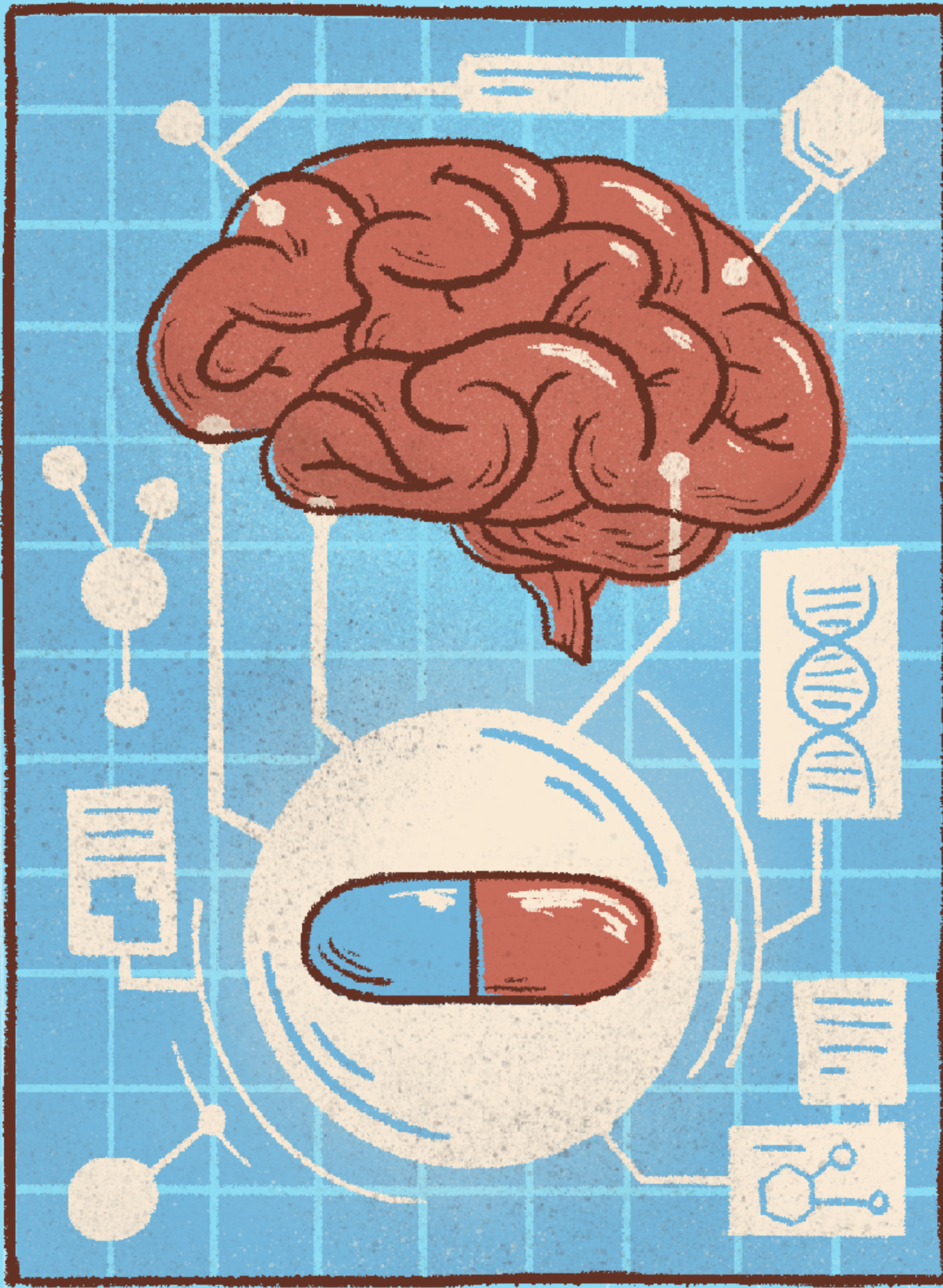


TRATAMIENTO

Tratamiento sintomático

- Inhibidores de la acetilcolinesterasa (Piridostigmina).
- Dosis inicial: 30–60 mg VO cada 8 horas, ajustable según respuesta.





TRATAMIENTO

2. Terapia inmunomoduladora

- **Corticoides (prednisona):** dosis alta inicial, luego reducción gradual.
- **Mejoría en ~90% de pacientes, acción después de 6–8 semanas.**



TRATAMIENTO

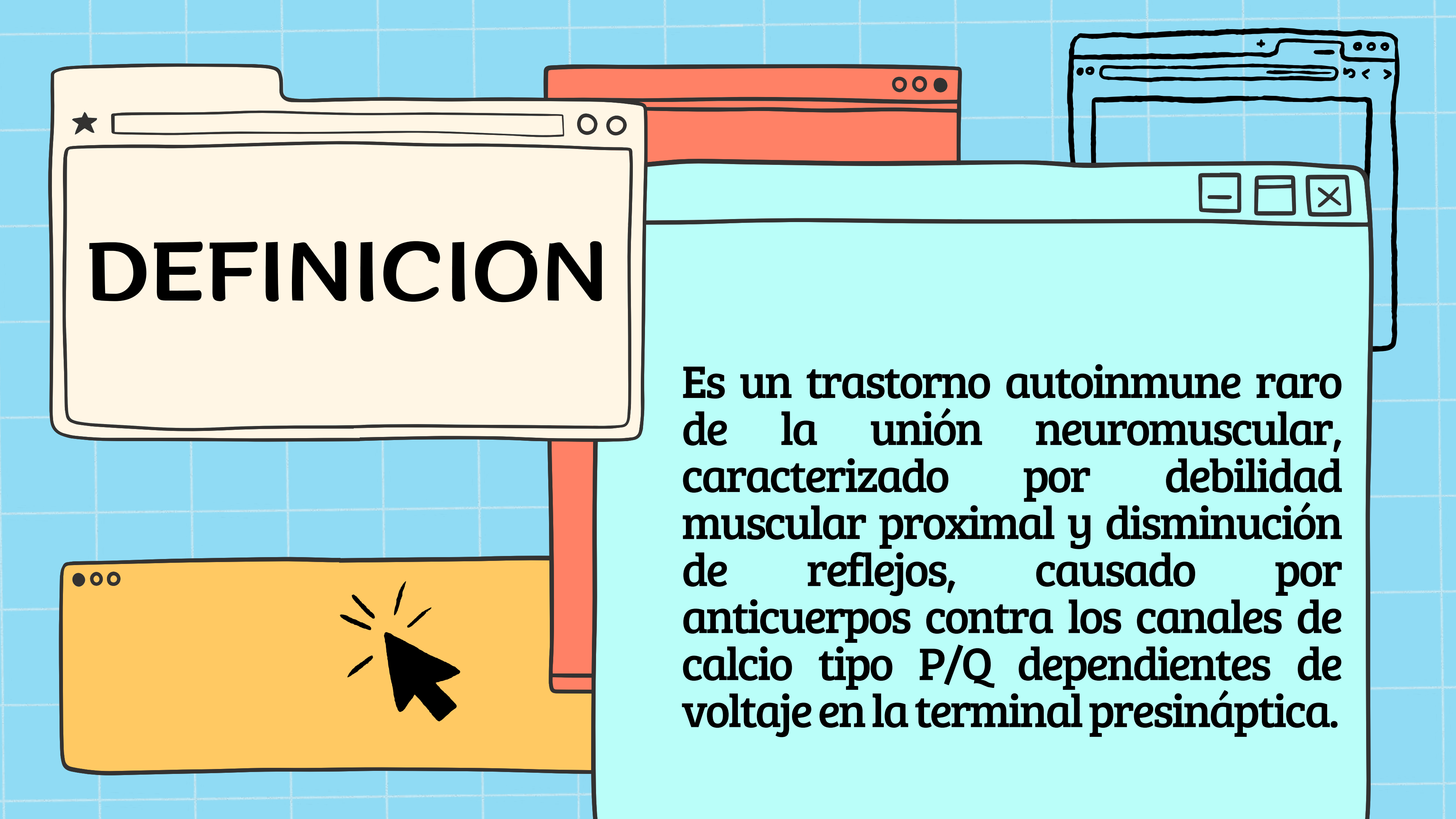
3. Tx en crisis y preoperatorio

- Plasmaféresis: elimina autoanticuerpos.
- Inmunoglobulina IV: modula respuesta inmune.

Tratamiento quirúrgico

- Miomectomía: indicada en pacientes con timoma, hiperplasia tímica o MG generalizada <60 años.

**SINDROME
MIASTENICO
DE EATON-
LAMBERT**

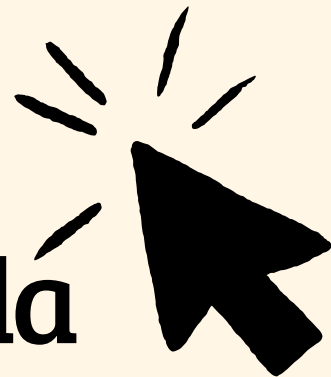


DEFINICION

Es un trastorno autoinmune raro de la unión neuromuscular, caracterizado por debilidad muscular proximal y disminución de reflejos, causado por anticuerpos contra los canales de calcio tipo P/Q dependientes de voltaje en la terminal presináptica.

CLINICA

- Debilidad muscular proximal, simétrica.
- Hiporreflexia o arreflexia.
- Fatigabilidad leve o ausente.
- Trastornos del habla



Vision Borrosa

Disfuncion erectil

Estreñimiento

Vision Borrosa

Boca seca

DIAGNOSTICO



1. Historia clinica

2. Pruebas inmunológicas

- **Anticuerpos anti-VGCC (canales de calcio P/Q).**
- **Tamizaje para neoplasias ocultas.**



3. Electrofisiología

EMG con estimulación repetitiva:

- **A 2-3 Hz**
- **A 50 Hz**

4. Imagen

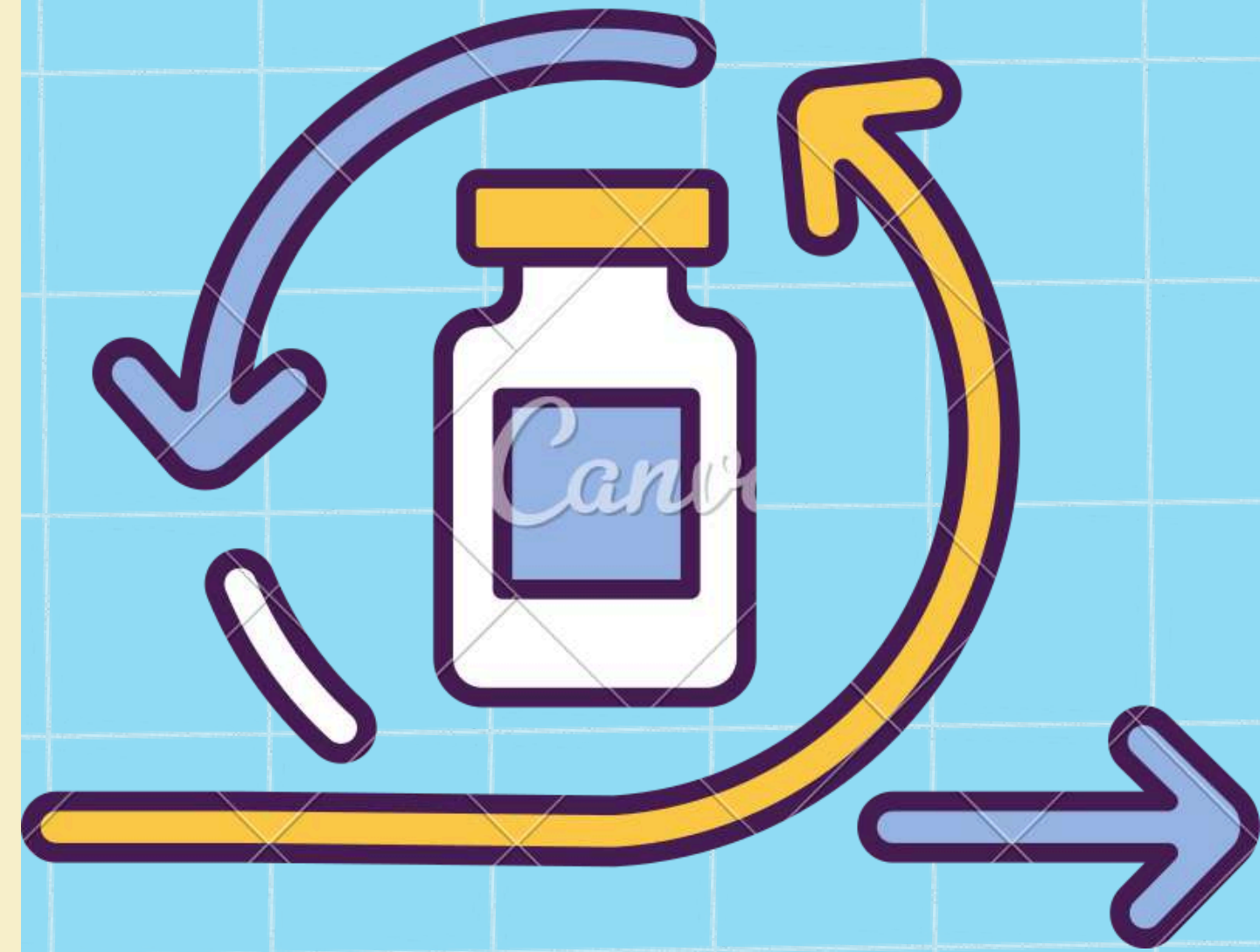
- **TC o PET de tórax: buscar carcinoma microcítico pulmonar.**

TRATAMIENTO

- **Pilar del tratamiento: manejo de la neoplasia subyacente, si está presente.**

3,4-diaminopiridina (3,4-DAP):

- **Dosis inicial: 5 mg VO, 3 veces al día.**
- **Incrementos semanales de 5 mg hasta dosis efectiva.**
- **Dosis habitual: 30–100 mg/día.**
- **Riesgo de crisis convulsivas si se supera 80 mg/día.**
- **Mayor eficacia si se combina con inhibidores de la acetilcolinesterasa.**

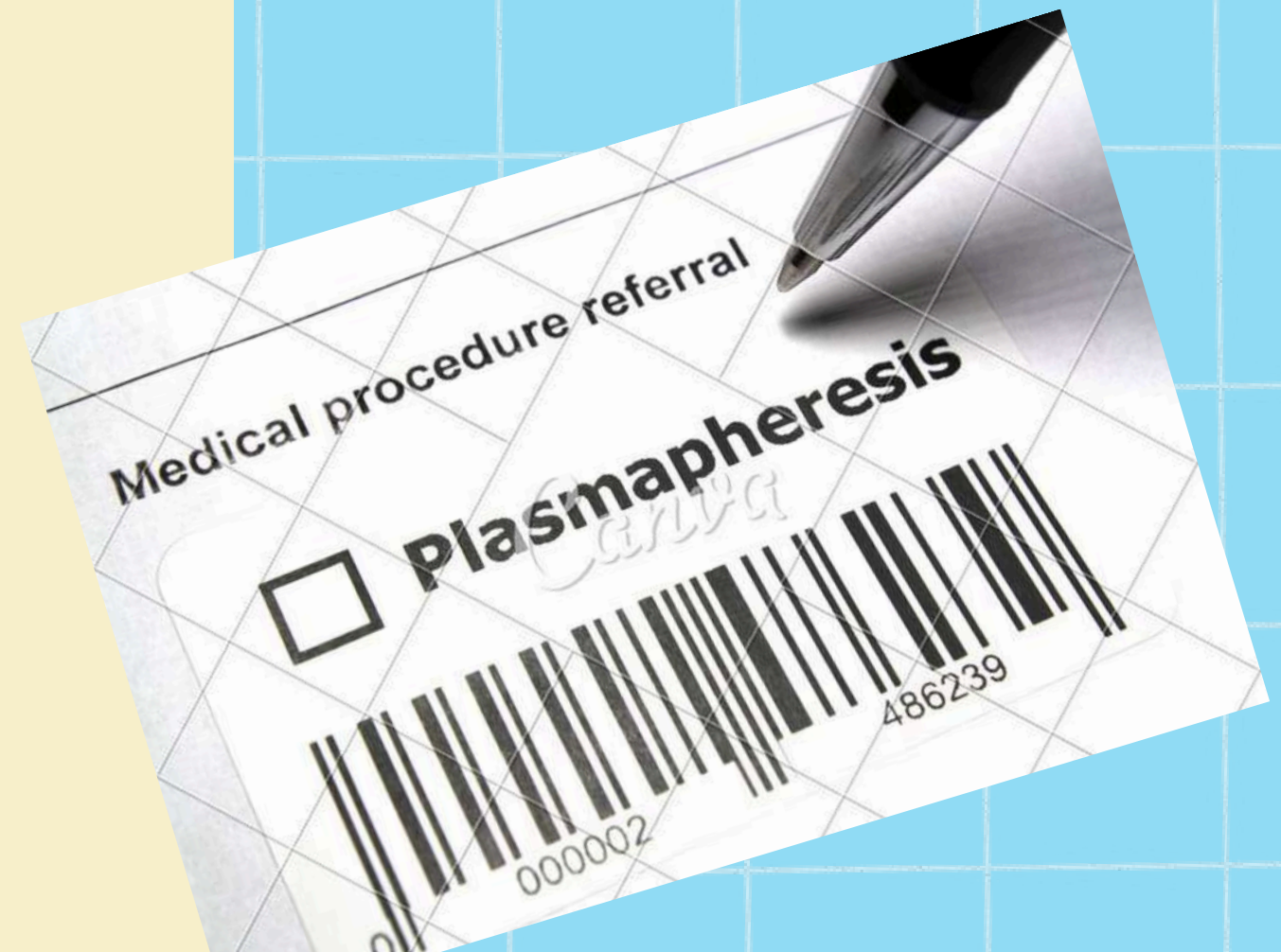
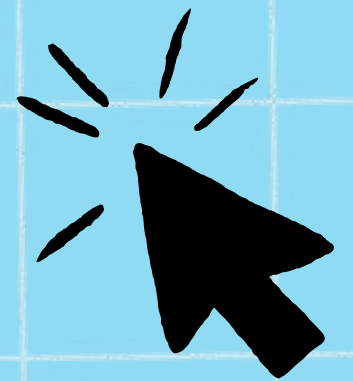


TRATAMIENTO

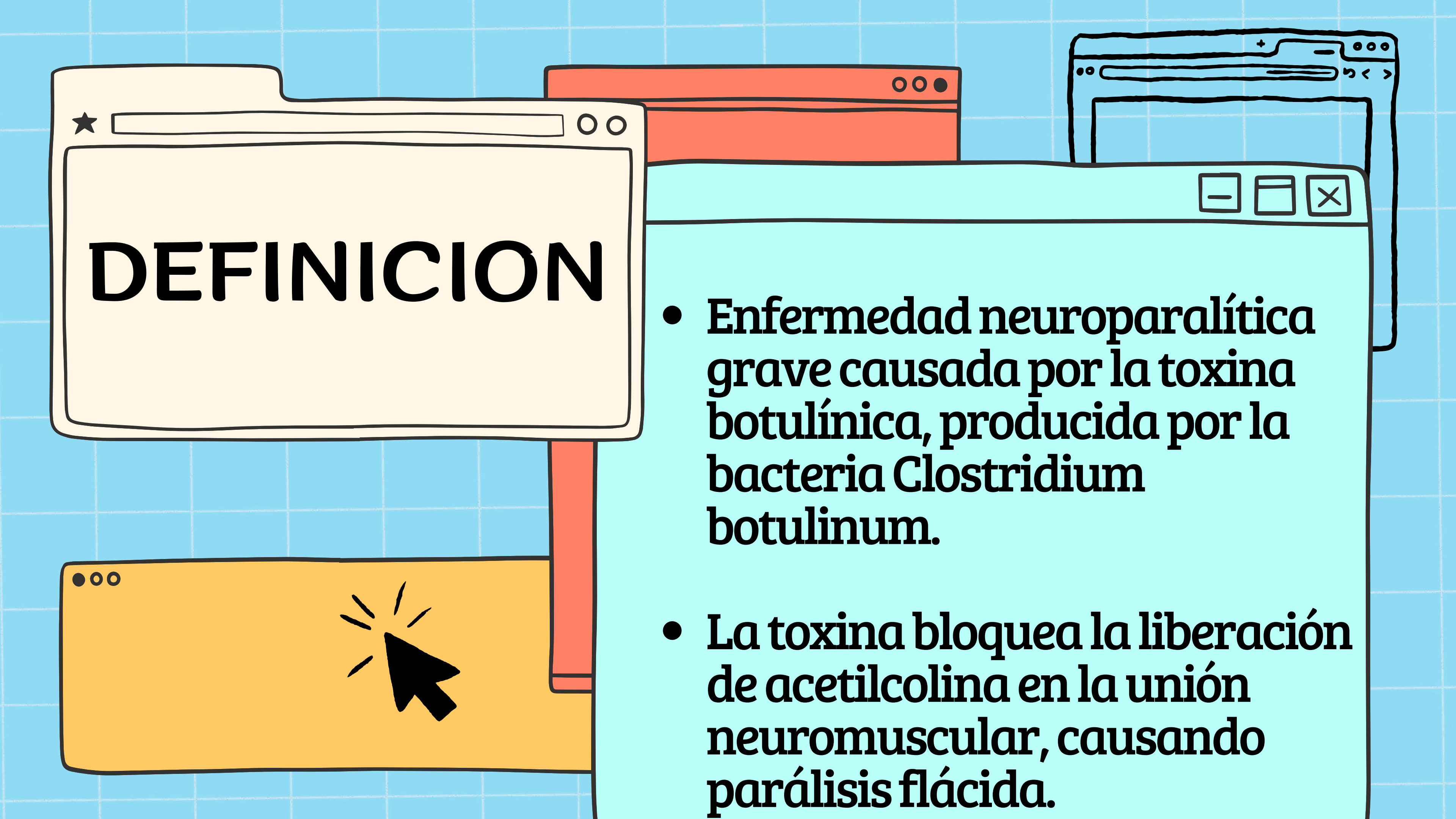
Plasmaféresis e inmunoglobulina intravenosa (IVIG):

- Indicadas en debilidad aguda o compromiso respiratorio.

Inmunosupresores: se han utilizado, pero no hay estudios controlados que respalden su eficacia concluyente.

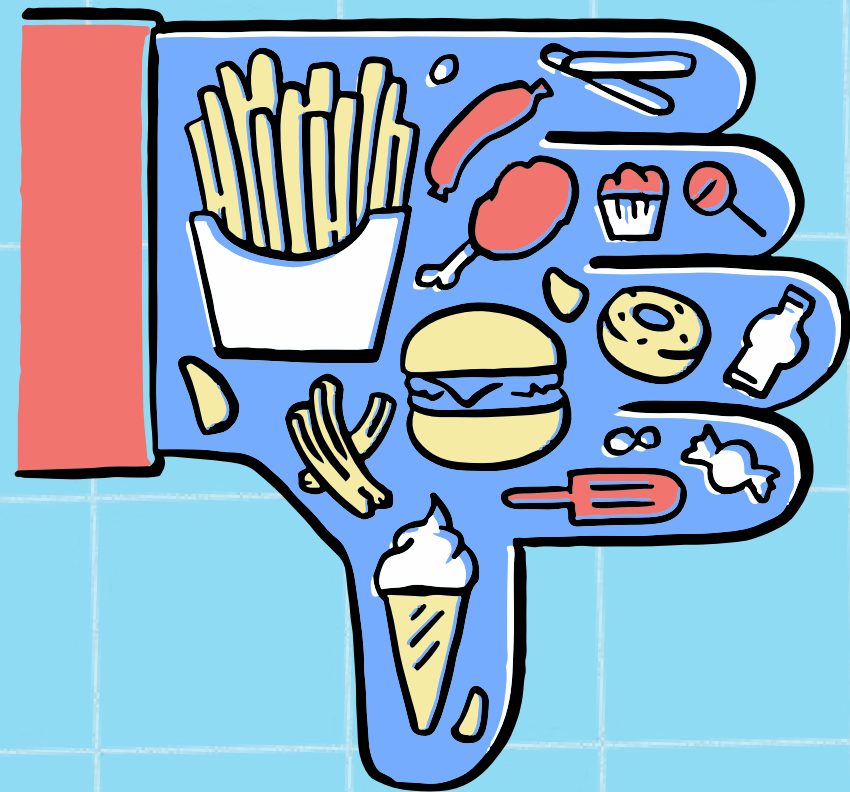




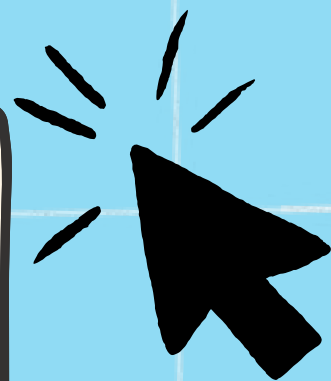


DEFINICION

- Enfermedad neuromuscular grave causada por la toxina botulínica, producida por la bacteria *Clostridium botulinum*.
- La toxina bloquea la liberación de acetilcolina en la unión neuromuscular, causando parálisis flácida.

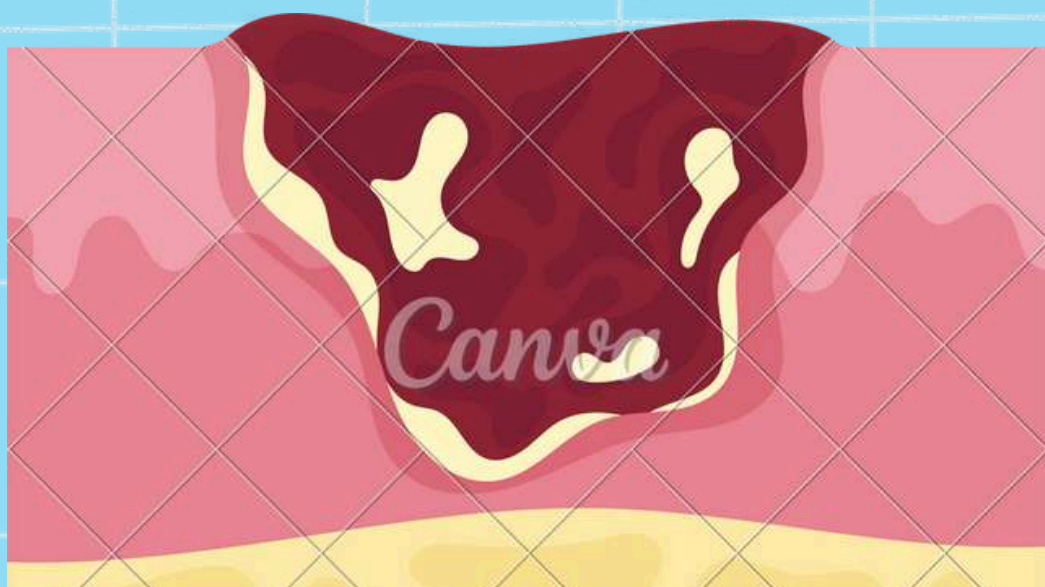


ETIOLOGIA



Formas clínicas:

- **Botulismo alimentario**
- **Botulismo por herida**
- **Botulismo infantil**



CLINICA

Inicio

- Periodo de incubación: 12 a 36 horas (puede variar 6-72 horas).

Parálisis facial bilateral.

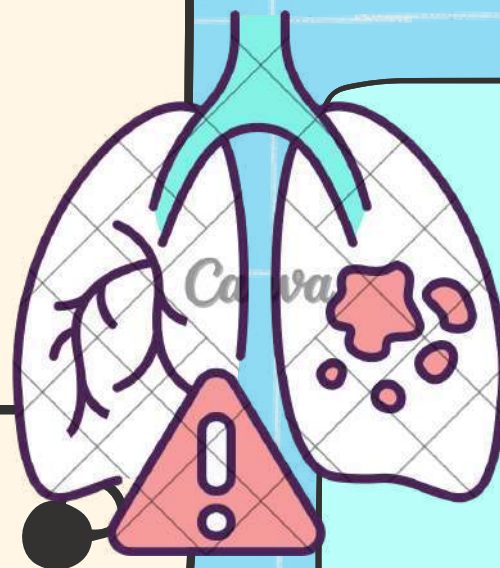
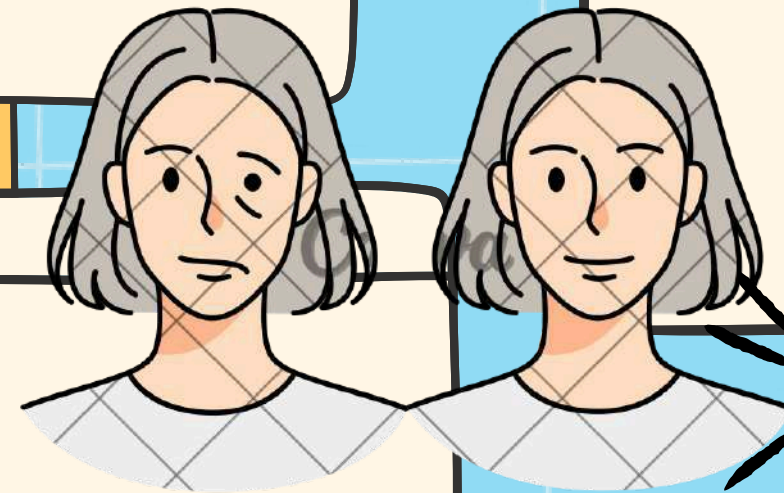
- Debilidad muscular simétrica descendente.
- Parálisis de músculos respiratorios → insuficiencia respiratoria.
- Sin fiebre ni alteración del estado mental.
- Reflejos osteotendinosos normales o disminuidos.

Síntomas oculares:

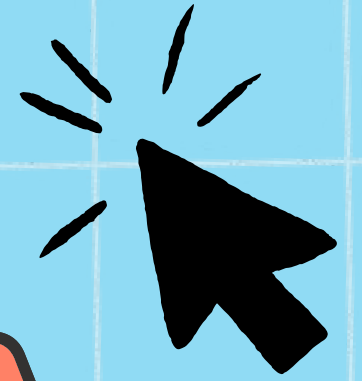
Diplopía, ptosis palpebral, midriasis.

Disfunción bulbar:

- Disartria, disfagia, voz nasal, dificultad para deglutir.



DIAGNOSTICO



Clínico

- Historia compatible con ingesta de alimentos en mal estado o heridas contaminadas.
- Parálisis flácida descendente sin fiebre ni alteración sensitiva.
- Ausencia de compromiso sensorial o reflejos patológicos.



- Detección de toxina botulínica en suero, heces o alimentos.
- Cultivo de *C. botulinum* en heridas o heces.
- Estudios electro diagnósticos (EMG)
- Radiografía de tórax y gasometría arterial

TRATAMIENTO

- Hospitalización
 - Soporte ventilatorio:
- Antitoxina botulínica heptavalente:**
- Debe administrarse para neutralizar la toxina circulante.
-
- Tratamiento específico según tipo:
 - Botulismo por herida: desbridamiento quirúrgico + antibióticos (penicilina G o metronidazol).
 - Botulismo infantil: evitar antibióticos que alteren la flora intestinal.
 - Rehabilitación y fisioterapia.
 - La mayoría se recuperan en semanas o meses, sin secuelas permanentes.

