

UNIVERSIDAD DEL SURESTE
CAMPUS MEDICINA HUMANA



ALUMNA: MENDEZ GUZMAN YAJAIRA GUADALUPE

SEMESTRE: 8 GRUPO: C

PRIMER PARCIAL

TEMA: ENSAYO: Distrofia Muscular

DR: PINEDA GUTIÉRREZ CARLOS OMAR

Comitán de Domínguez. Chiapas, 06 DE MARZO DEL 2025

INDICE

1. Introducción a la Distrofia Muscular
2. Tipos de Distrofia Muscular
3. 2.1. Distrofia Muscular de Duchenne (DMD)
4. 2.2. Distrofia Muscular de Becker (DMB)
5. 2.3. Distrofia Muscular Facioescapulohumeral (FSHD)
6. 2.4. Distrofia Muscular Miotónica (DMM)
7. 3. Causas Genéticas y Moleculares de la Distrofia Muscular
8. 3.1. Gen de la Distrofina
9. 3.2. Otros Genes Implicados
10. 4. Manifestaciones Clínicas y Diagnóstico
11. 4.1. Síntomas Comunes
12. 4.2. Diagnóstico Molecular
13. 5. Tratamientos y Manejo de la Distrofia Muscular
14. 5.1. Medicamentos
15. 5.2. Terapia Física y Ocupacional
16. 5.3. Terapia Génica
17. 6. Impacto Social y Psicológico
18. 7. Conclusión

ENSAYO SOBRE LA DISTROFIA MUSCULAR

La distrofia muscular (DM) es un conjunto de enfermedades genéticas raras que afectan los músculos esqueléticos, ocasionando su debilitamiento y eventual atrofia. Estas enfermedades son hereditarias y varían en su gravedad, tipo de afectación muscular, velocidad de progresión, así como en los métodos de diagnóstico y tratamiento. Aunque la distrofia muscular no tiene una cura definitiva, los avances médicos han permitido una mejor comprensión de sus causas, síntomas y posibilidades de tratamiento, ofreciendo esperanza a los pacientes afectados. Este ensayo tiene como objetivo explorar en profundidad la distrofia muscular, desde sus aspectos genéticos y moleculares hasta los avances más recientes en tratamientos y su impacto en la vida de los pacientes.

1. Introducción a la Distrofia Muscular

La distrofia muscular se refiere a un grupo de trastornos genéticos caracterizados por una debilidad progresiva de los músculos esqueléticos, los cuales son responsables del movimiento. Esta debilidad es el resultado de una degeneración muscular que, con el tiempo, conduce a la pérdida de la función muscular y a la atrofia de las fibras musculares afectadas. Los músculos que controlan el movimiento voluntario, como los de los brazos, piernas y la parte superior del cuerpo, son los más comúnmente afectados, aunque

algunas formas de distrofia también impactan el corazón y los pulmones.

Aunque la distrofia muscular afecta principalmente a los músculos, su impacto no se limita a esta área, ya que también puede involucrar otros órganos y sistemas del cuerpo. Las personas que sufren de esta condición suelen experimentar complicaciones que incluyen problemas respiratorios, dificultades para tragar, y alteraciones cardíacas. La gravedad de la enfermedad varía considerablemente según el tipo de distrofia muscular que se tenga, y la edad de aparición de los síntomas puede determinar la progresión de la misma.

2. Tipos de Distrofia Muscular

Existen diferentes tipos de distrofia muscular, cada uno con características específicas en cuanto a la edad de inicio, los músculos involucrados y la velocidad de progresión. Los principales tipos son la distrofia muscular de Duchenne (DMD), la distrofia muscular de Becker (DMB), la distrofia muscular facioescapulohumeral (FSHD), y la distrofia muscular miotónica (DMM).

2.1. Distrofia Muscular de Duchenne (DMD)

La distrofia muscular de Duchenne es la forma más común y severa de la enfermedad. Afecta principalmente a varones y se presenta generalmente en la infancia, entre los 2 y 5 años. Los niños afectados por la DMD suelen mostrar una marcha inestable, dificultad para correr o saltar, y caídas frecuentes. A medida que avanza la enfermedad, la debilidad muscular progresa rápidamente, y los pacientes suelen

perder la capacidad de caminar antes de los 12 años. En etapas más avanzadas, los músculos del corazón y los pulmones también se ven afectados, lo que puede llevar a complicaciones fatales si no se reciben los tratamientos adecuados.

La causa de la DMD se encuentra en una mutación en el gen que codifica la distrofina, una proteína esencial para la integridad de las células musculares. La falta de distrofina provoca que las fibras musculares sean más frágiles y propensas a dañarse, lo que a su vez lleva a su degeneración. Los pacientes con DMD tienen niveles elevados de creatina quinasa (CK) en sangre debido a la destrucción muscular.

2.2. Distrofia Muscular de Becker (DMB)

La distrofia muscular de Becker es similar a la DMD, pero menos severa y de progresión más lenta. También se debe a una mutación en el gen de la distrofina, pero en este caso, la proteína producida es funcional en menor cantidad o tiene una estructura alterada. Esto permite que los pacientes con DMB conserven algo de función muscular durante más tiempo, lo que puede resultar en una esperanza de vida más prolongada que en la DMD. Los síntomas de la DMB comienzan más tarde que en la DMD, generalmente entre los 5 y 15 años, y la progresión es más gradual, permitiendo a los afectados mantener la capacidad de caminar hasta la adultez.

2.3. Distrofia Muscular Facioescapulohumeral (FSHD)

La distrofia muscular facioescapulohumeral es una forma autosómica dominante de distrofia muscular, lo que significa que un solo gen

mutado puede causar la enfermedad. Los primeros síntomas suelen aparecer en la adolescencia o en la adultez temprana, afectando inicialmente los músculos de la cara, los hombros y la parte superior de los brazos. A medida que la enfermedad progresa, los músculos de las piernas y la cadera también pueden verse involucrados. La Distrofia muscular facioescapulohumeral es menos discapacitante que la DMD o DMB y, en algunos casos, los pacientes pueden llevar una vida relativamente normal, aunque la enfermedad sigue avanzando lentamente.

2.4. Distrofia Muscular Miotónica (DMM)

La distrofia muscular miotónica es un trastorno genético que afecta tanto a los músculos esqueléticos como a los músculos lisos, como los del corazón y el sistema respiratorio. A diferencia de otras formas de distrofia muscular, la DMM también se caracteriza por miotonia, una dificultad para relajar los músculos después de una contracción. Los pacientes con DMM pueden experimentar debilidad muscular generalizada, rigidez, y en algunos casos, también problemas cardiovasculares y respiratorios. La DMM tiene varias formas, incluida la forma infantil, que puede ser más severa y progresar rápidamente, y la forma adulta, que tiene una evolución más lenta y menos grave.

3. Causas Genéticas y Moleculares de la Distrofia Muscular

La distrofia muscular es una enfermedad genética, lo que significa que se hereda de generación en generación. A nivel molecular, la mayoría de las formas de distrofia muscular son causadas por mutaciones que

afectan los genes encargados de la producción de proteínas esenciales para la estructura y función de los músculos.

3.1. Gen de la Distrofina

La distrofia muscular de Duchenne y Becker es causada por mutaciones en el gen DMD, que se localiza en el cromosoma X. Este gen es responsable de la producción de distrofina, una proteína que se encuentra en la membrana de las fibras musculares y que juega un papel crucial en la estabilización de la célula muscular durante la contracción. La distrofina se une a la actina y al complejo de proteínas que conecta la membrana celular con el citoesqueleto, ayudando a proteger las fibras musculares del daño durante la contracción muscular.

Cuando el gen DMD presenta una mutación, la distrofina no se produce adecuadamente o no se produce en absoluto. Esta deficiencia de distrofina permite que las fibras musculares se vuelvan más susceptibles a la lesión y, con el tiempo, se produzca la degeneración muscular. Las mutaciones en el gen DMD pueden ser de varios tipos: deleciones, duplicaciones o mutaciones puntuales, que afectan la secuencia genética y su traducción en la proteína distrofina.

La distrofia muscular de Duchenne es más grave porque la mutación en el gen DMD resulta en una interrupción completa de la producción de distrofina. En la distrofia muscular de Becker, la mutación produce una distrofina que es parcialmente funcional, lo que permite una función muscular más prolongada y menos grave.

3.2. Otros Genes Implicados

Además del gen DMD, existen otras formas de distrofia muscular causadas por mutaciones en diferentes genes. Por ejemplo, en la distrofia muscular facioescapulohumeral (FSHD), la mutación involucra la pérdida de una secuencia repetitiva en el locus D4Z4 en el cromosoma 4, que resulta en la activación anormal de un gen llamado DUX4. Este gen, cuando se activa de forma inapropiada, provoca la muerte celular en los músculos afectados.

En la distrofia muscular miotónica, la mutación afecta el gen DMPK (Dystrophia Myotonica Protein Kinase), lo que provoca la acumulación de repeticiones de trinucleótidos CTG en el ADN. Esta repetición anormal interfiere con la regulación normal de los ARN mensajeros y causa la disfunción de proteínas musculares, lo que da lugar a debilidad muscular, miotonía y otros síntomas.

4. Manifestaciones Clínicas y Diagnóstico

Los síntomas de la distrofia muscular dependen del tipo de enfermedad y la edad en que aparecen. En general, los primeros signos de la distrofia muscular son debilidad muscular progresiva, dificultad para caminar, caída frecuente, y pérdida de la capacidad para realizar actividades cotidianas como subir escaleras o levantarse desde el suelo.

4.1. Síntomas Comunes

Los síntomas comunes en los pacientes con distrofia muscular incluyen:

- Debilidad en los músculos de las piernas, lo que lleva a dificultad para caminar y correr.
- Caídas frecuentes debido a la debilidad muscular.
- Contracturas musculares y rigidez.
- Dificultades para realizar actividades cotidianas.
- En algunas formas de distrofia, problemas respiratorios y cardíacos.

4.2. Diagnóstico Molecular

El diagnóstico de la distrofia muscular generalmente se realiza mediante una combinación de historia clínica, pruebas de laboratorio, y pruebas genéticas. Las pruebas moleculares han avanzado considerablemente, permitiendo detectar mutaciones en los genes responsables de la enfermedad.

Las pruebas genéticas son fundamentales para confirmar el diagnóstico de distrofia muscular, sobre todo en los casos en los que el diagnóstico clínico es incierto. La secuenciación de ADN o análisis de deleciones y duplicaciones permite identificar mutaciones en genes como DMD, DMPK y otros relacionados con las distintas formas de distrofia muscular.

5. Tratamientos y Manejo de la Distrofia Muscular

Aunque no existe una cura para la distrofia muscular, los tratamientos se centran en mejorar la calidad de vida de los pacientes y ralentizar la progresión de la enfermedad. Entre las principales estrategias de tratamiento se incluyen:

5.1. Medicamentos

Los corticosteroides, como la prednisona, se usan comúnmente para tratar la distrofia muscular de Duchenne, ya que pueden ayudar a mantener la fuerza muscular y ralentizar la progresión de la enfermedad. Sin embargo, estos medicamentos pueden tener efectos secundarios significativos, como el aumento de peso y problemas óseos.

5.2. Terapia Física y Ocupacional

La fisioterapia y la terapia ocupacional son fundamentales para mantener la función muscular y la movilidad. Estas terapias ayudan a los pacientes a fortalecer los músculos aún funcionales y a mejorar su flexibilidad y coordinación, lo que facilita su vida diaria.

5.3. Terapia Génica

Los avances en la investigación han llevado al desarrollo de tratamientos experimentales, como la terapia génica, que busca corregir las mutaciones genéticas subyacentes. Aunque aún están en fases experimentales, los tratamientos con terapia génica para la distrofia muscular ofrecen un rayo de esperanza para los pacientes al

poder reemplazar las proteínas faltantes o corregir los defectos genéticos en las células musculares.

6. Impacto Social y Psicológico

El impacto emocional y psicológico de la distrofia muscular puede ser significativo para los pacientes y sus familias. La progresiva pérdida de capacidades físicas, la dependencia de los demás para las actividades cotidianas, y la incertidumbre sobre el futuro pueden generar ansiedad, depresión y sentimientos de frustración.

Además, la discapacidad física puede hacer que los pacientes enfrenten barreras sociales y económicas. La accesibilidad en la escuela, el trabajo y otros entornos sociales es a menudo limitada para quienes padecen distrofia muscular, lo que puede llevar al aislamiento social y a dificultades en la integración plena en la sociedad.

7. Conclusión

La distrofia muscular sigue siendo una enfermedad devastadora, pero los avances en la investigación y los tratamientos han mejorado la calidad de vida de los pacientes y han abierto nuevas puertas hacia la posibilidad de una cura. Si bien no existe un tratamiento definitivo en la actualidad, la terapia génica y otras innovaciones ofrecen un futuro prometedor para aquellos que padecen esta enfermedad. Es fundamental continuar promoviendo la investigación, mejorar el acceso a los tratamientos existentes y sensibilizar a la sociedad sobre los retos a los que se enfrentan las personas con distrofia muscular, para que puedan vivir con la mayor dignidad y calidad de vida posible.