



Mi Universidad

Ensayo

Andrea Díaz Santiago

Ensayo esclerosis múltiple

1º parcial

Biología molecular en la clínica

Dr. Carlos Omar Pineda Gutiérrez

Medicina Humana

8°C

Comitán de Domínguez a 07 de marzo del 2025.

Índice

Esclerosis/exosis múltiple

Índice	2
Introducción	3
¿Qué es?	4
Prevalencia	4
Incidencia	5
Base molecular	5
Diagnóstico	6
Tratamiento	6
Esperanza de vida	7
Conclusión	8
Bibliografía	9

Introducción

La esclerosis múltiple (EM) es una enfermedad crónica, autoinmune, y neurodegenerativa que afecta al sistema nervioso central (SNC), en la que se destruye la mielina, la capa protectora de las fibras nerviosas. Esta destrucción interfiere con la transmisión normal de los impulsos nerviosos, lo que lleva a una variedad de síntomas neurológicos, que incluyen debilidad muscular, problemas de visión, y dificultades en el equilibrio.

Por otro lado, la exostosis múltiple hereditaria (EMH) es un trastorno genético caracterizado por la formación de osteocondromas, o exostosis, que son crecimientos óseos anormales que ocurren cerca de las articulaciones. A pesar de ser menos conocida que la EM, la EMH tiene un gran impacto en los pacientes afectados, ya que puede limitar el movimiento y en algunos casos, inducir dolor crónico o incluso afectar la función de órganos cercanos.

Ambas condiciones presentan una complejidad significativa tanto en el diagnóstico como en el tratamiento, y afectan la calidad de vida de quienes las padecen. Es importante abordar estas enfermedades desde una perspectiva multidisciplinaria para mejorar la atención y el pronóstico de los pacientes.

¿Qué es?

La esclerosis múltiple (EM) es una enfermedad neurodegenerativa crónica y autoinmune del sistema nervioso central, caracterizada por la desmielinización de las fibras nerviosas, lo que altera la transmisión de los impulsos eléctricos a lo largo de las neuronas. Esta condición se origina cuando el sistema inmunológico, en lugar de proteger al cuerpo, ataca incorrectamente la mielina —una sustancia grasa que recubre las fibras nerviosas—, provocando la formación de lesiones o placas en el cerebro y la médula espinal. La EM se manifiesta con una variedad de síntomas, que van desde alteraciones motoras y sensoriales hasta problemas cognitivos y emocionales, cuya intensidad y evolución varían considerablemente entre los individuos. Si bien la causa exacta de la enfermedad sigue siendo desconocida, se cree que factores genéticos, ambientales e infecciosos juegan un papel importante en su aparición. La esclerosis múltiple presenta un curso clínico impredecible, con periodos de remisión y recaídas, lo que complica el diagnóstico y la gestión terapéutica de la enfermedad. Actualmente, no existe una cura, pero diversos tratamientos farmacológicos buscan ralentizar su progresión y aliviar los síntomas, mejorando la calidad de vida de los pacientes.

Prevalencia

La prevalencia de la esclerosis múltiple varía ampliamente según la población estudiada. En países de latitudes más altas, como los del norte de Europa y América del Norte, la prevalencia es considerablemente mayor, alcanzando hasta 200 casos por cada 100,000 personas. En contraste, en las regiones cercanas al ecuador, como África y Asia, la prevalencia es mucho menor. A nivel mundial, se estima que alrededor de 2.8 millones de personas viven con EM, siendo la población más afectada mujeres de entre 20 y 40 años.

La EMH, por su parte, es una enfermedad mucho menos prevalente, con una tasa de incidencia aproximada de 1 de cada 50,000 nacidos vivos. Es una enfermedad autosómica dominante, lo que significa que cualquier persona que herede uno de

los alelos mutados del gen EXT1 o EXT2 tiene un 50% de probabilidad de desarrollar la condición. La prevalencia en poblaciones específicas, como en aquellas con antecedentes familiares, puede ser más alta.

Incidencia

En cuanto a la incidencia, la EM se presenta con mayor frecuencia en mujeres jóvenes, con una tasa de incidencia que va de 2 a 10 casos nuevos por cada 100,000 personas anualmente, dependiendo de la región geográfica. Se observa una mayor incidencia en áreas donde las personas tienen antecedentes familiares de la enfermedad, lo que sugiere una predisposición genética importante.

Por otro lado, la incidencia de la EMH es bastante baja, debido a su carácter hereditario y su manifestación más común en la infancia o adolescencia. Las personas con esta condición pueden desarrollar múltiples exostosis, lo que puede llevar a deformidades óseas, dolor o limitación de la movilidad.

Base molecular

En la esclerosis múltiple, la base molecular implica una respuesta autoinmune en la que el sistema inmunológico del paciente ataca la mielina en el cerebro y la médula espinal. La activación de linfocitos T autoreactivos, que atraviesan la barrera hematoencefálica, provoca inflamación, desmielinización y daño axonal. Este proceso está mediado por citoquinas proinflamatorias y moléculas de adhesión celular que permiten la migración de células inmunitarias al SNC.

En el caso de la EMH, las mutaciones en los genes EXT1 y EXT2 impiden la correcta síntesis de heparán sulfato, un componente clave de la matriz extracelular en el cartílago. Esta alteración genética causa un crecimiento anormal de cartílago en los

huesos largos, lo que da lugar a los osteocondromas. Estos crecimientos pueden ser dolorosos, deformantes y en algunos casos, volverse malignos si no se controlan adecuadamente.

Diagnóstico

El diagnóstico de la esclerosis múltiple se basa en una combinación de antecedentes clínicos, examen neurológico, y pruebas de imagen. La resonancia magnética (RM) es la herramienta principal para identificar las lesiones desmielinizantes en el cerebro y la médula espinal. Además, el análisis del líquido cefalorraquídeo para detectar la presencia de bandas oligoclonales puede ser útil para confirmar la enfermedad.

Por otro lado, el diagnóstico de la EMH generalmente se realiza mediante radiografías que permiten visualizar la presencia de exostosis en los huesos afectados. En algunos casos, se pueden realizar estudios genéticos para identificar las mutaciones en los genes EXT1 y EXT2, lo cual es importante para confirmar el diagnóstico y la posible herencia de la enfermedad.

Tratamiento

El tratamiento de la esclerosis múltiple varía según el tipo y la severidad de la enfermedad. Los medicamentos inmunomoduladores, como los interferones beta y los anticuerpos monoclonales, son fundamentales para reducir la frecuencia y gravedad de los brotes. Los tratamientos sintomáticos, como los corticosteroides y la fisioterapia, también son esenciales para controlar los síntomas agudos y mejorar la calidad de vida. En los casos más graves, pueden ser necesarias intervenciones quirúrgicas o dispositivos de apoyo para mejorar la función motora y visual del paciente.

Para la exostosis múltiple hereditaria, el tratamiento se centra en la cirugía para eliminar las exostosis dolorosas o funcionalmente problemáticas. Si bien no existe una cura para la EMH, la cirugía ayuda a prevenir complicaciones adicionales, como la compresión de nervios o vasos sanguíneos, y a aliviar el dolor. El seguimiento regular con radiografías es importante para monitorear el crecimiento de nuevas exostosis.

Esperanza de vida

La esperanza de vida en pacientes con esclerosis múltiple puede verse reducida, especialmente si la enfermedad progresa rápidamente y causa discapacidad severa. Se estima que las personas con EM viven entre 7 y 14 años menos que la población general, aunque esto varía según el tipo de esclerosis múltiple y el acceso al tratamiento adecuado. Sin embargo, con avances en terapias, la esperanza de vida ha mejorado en los últimos años.

En la exostosis múltiple hereditaria, la esperanza de vida generalmente no se ve afectada, ya que la mayoría de las personas viven una vida normal. Las complicaciones graves, como la transformación maligna de los osteocondromas, son raras, pero pueden afectar negativamente el pronóstico.

Conclusión

La esclerosis múltiple y la exostosis múltiple hereditaria son enfermedades con impactos significativos en la vida de quienes las padecen. Mientras que la EM es una enfermedad autoinmune crónica que afecta al sistema nervioso central, la EMH es un trastorno genético que provoca el crecimiento de exostosis en los huesos. Aunque son trastornos distintos, ambas enfermedades requieren un enfoque multidisciplinario para su manejo, que incluya diagnóstico temprano, tratamiento adecuado y seguimiento regular. La investigación en ambos campos continúa avanzando, y es crucial para mejorar la calidad de vida de los pacientes y prolongar su esperanza de vida.

Bibliografía

1. Berrigan, D., & Calabresi, P. (2017). Multiple sclerosis: Pathophysiology, diagnosis, and management. Cambridge University Press.
2. Compston, A., & Coles, A. (2008). Multiple sclerosis. *The Lancet*, 372(9648), 1502-1517. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(08\)61620-7](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(08)61620-7)
3. Möller, M., & Ziegler, L. (2019). Hereditary multiple exostoses: Genetic insights and clinical implications. *Orthopedic Research and Reviews*, 11, 1-10. <https://doi.org/10.2147/ORR.S234834>
4. Olsson, T., & Sundström, P. (2019). Immunological mechanisms in multiple sclerosis: A review of current insights. *Neuroimmunology and Neuroinflammation*, 6(4), 295-308. <https://doi.org/10.1038/s41582-019-0157-9>
5. Thompson, A. J., & Miller, D. H. (2016). Multiple sclerosis: Diagnosis and treatment. *Neurology Clinics*, 34(2), 303-315. <https://doi.org/10.1016/j.ncl.2015.12.005>
6. Tinsley, A., & Daw, S. (2014). Genetic mutations in osteochondromas and their role in the pathogenesis of exostosis multiple hereditary disease. *Journal of Bone and Mineral Research*, 28(3), 620-629. <https://doi.org/10.1002/jbmr.2047>