



Mi Universidad

Cuadro comparativo

Javier Jiménez Ruiz

Distrofia muscular de Duchenne y Becker

Primer Parcial

Medicina Física y de Rehabilitación

Dr. Alan de Jesús Morales Domínguez

Licenciatura en Medicina Humana

DISTROFIA MUSCULAR

DUCHENNE

Miopatía de tipo distrofico, autosómica recesiva ligada al cromosoma X. Presenta una afectación multiorgánica (Neuromuscular, Respiratorio + Digestivo, Metabólico).

• Síntomas

- ✓ Inicio en edad pediátrica (limitación de la motilidad)
- ✓ Afecta a varones; Mujeres son portadoras
- ✓ Retraso del desarrollo motor (debilidad muscular proximal)
- ✓ Marcha tardía
- ✓ Acortamiento del talón de Aquiles (6 años)
↳ Marcha de puntillas
- ✓ Debilidad en musculatura (escoliosis) ⊕ **GOWERS**

• Patogenia

Resultado de mutaciones en gen de **distrofina** (Xp21.2) (Proteína presente: Músculo esquelético, Hígado, cerebro).
+ Estabiliza la membrana celular de la fibra muscular esquelética en la contracción. → Ca^{++} → necrosis.

• Diagnóstico:

- ✓ Inicio de ser clínico
- ✓ Historia de laboratorio (CK y Transaminasas). CPK
- ✓ CK mayor a 10 y 100 veces valor normal.
- ✓ Estudio histopatológico
- ✓ Inmunohistoquímica / inmunofluorescencia

• Tratamiento (Manejo multidisciplinar)

- ✓ Prednisona: 0.75 mg/kg/día } más o menos a por años
- ✓ Deflazacort: 0.9 mg/kg/día } de 10 días.
- Manejo músculo-esquelético
- ✓ Rehabilitación y manejo respiratorio / cardiológico / Nutrición
- ✓ Fisioterapia y ortesis externas

BECKER (DMB)

Trastorno genético recesivo ligado al **cromosoma X** causado por mutaciones en el gen de la distrofina. Generación muscular progresiva y debilidad muscular proximal. ✓ siendo menos común y grave que Duchenne.

• Síntomas (Es **tardío**, varía entre 5-60 años)

- ✓ Estatura baja
- ✓ Deambulación hasta la vejez o antes
- ✓ Debilidad muscular (proximales antes que distales)
- ✓ Calambres
- ✓ Retraso en capacidad para correr, subir escaleras
- ✓ Deterioro cognitivo / Miocardiopatías. **GOWERS**

• Patogenia

✓ Mutación en el gen de la **distrofina-glicoproteína**
✓ Pérdida de óxido nítrico neuronal
✓ Genera debilidad muscular

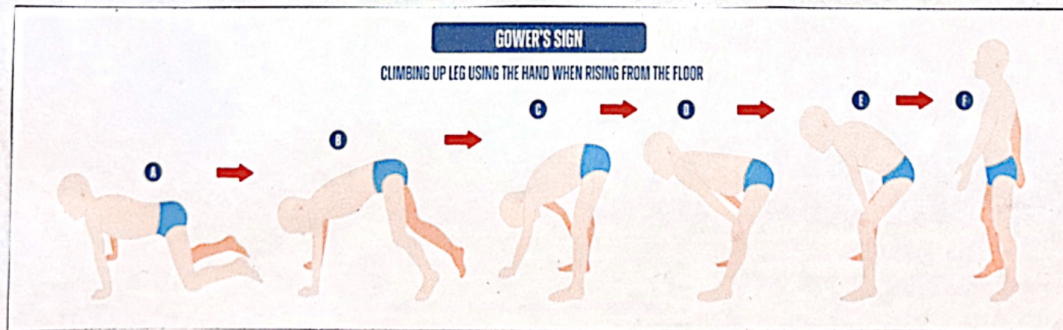
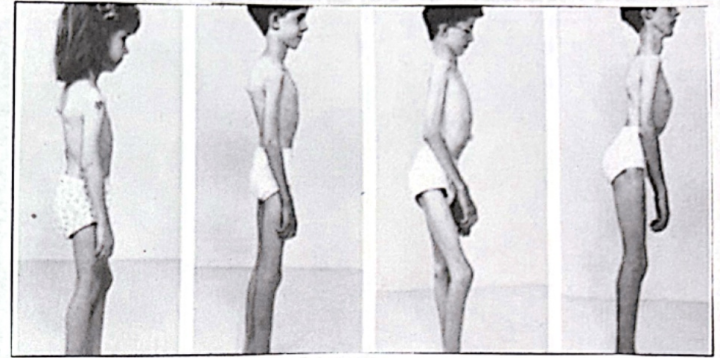
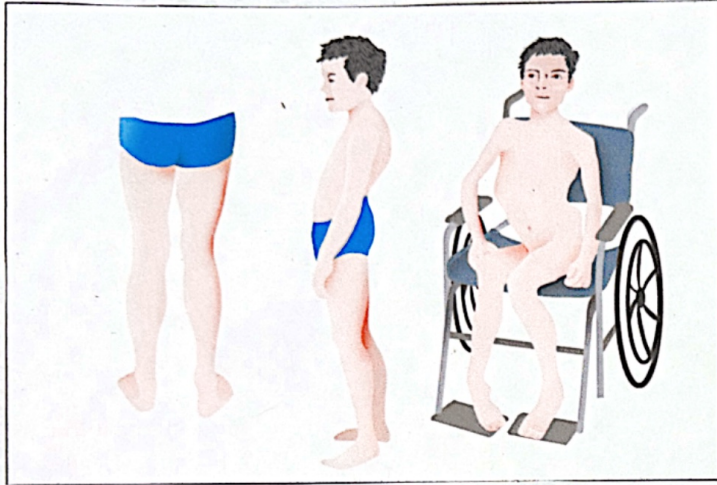
• Diagnóstico:

- ✓ Anamnesis
- ✓ Examen: Nivel de creatina quinasa **CK ↑ 5 veces más**
- ✓ Biopsia muscular
- ✓ Mapa genético / Electromiografía ⊕ PFT

• Tratamiento:

- ✓ Prednisona 0.75 mg/kg/día
- ✓ Deflazacort 0.9 mg/kg/día
- ✓ Óxido nítrico
- ✓ Quirúrgico

- ✓ Debilidad de la musculatura, escoliosis = dificultad respiratoria
- ✓ infección pulmonar grave, Neumonía aspirativa
- ✓ Dilatación gástrica aguda.



Bibliografía

-Takahashi Carolina Mayo; Distrofia muscular de Duchenne (DMD):
Relato y Actualidad (2023)

-R. Cuartero Alba; Distrofia muscular de Becker (2024)