

TEMA 10

Implicacions logopèdiques en les miopaties

1 RESULTATS DE L'APRENTATGE

En finalitzar aquest tema heu de ser capaços de:

- Identificar, classificar i establir un pronòstic aproximat dels trastorns de miopàtics més freqüents.
- Determinar les afectacions en la parla dels pacients amb un trastorn miopàtic a partir de la seua història clínica.

2 CONCEPTES BÀSICS

Contracció muscular:

- El calci és el missatger que activa el lliscament dels filaments d'actina i miosina (contracció). És el mediador per a la contracció muscular i s'acumula en vesícules als reticles sarcoplasmàtics.
- El potencial d'acció es difon per la membrana muscular i túbuls T, on sensors específics que activen els receptors que desencadenen l'alliberament i recaptació del calci pel reticle sarcoplasmàtic. Després d'un potencial d'acció s'obren els canals de calci dependents de voltatge i té lloc la contracció d'actina-miosina.

La unitat motora està constituïda per una motoneurona (alfa) amb el seu axó i el conjunt de fibres musculars que innerva.

3 CLASSIFICACIÓ DE LES MIOPATIES

Les miopaties són malalties del **múscul** o una malaltia muscular. Formen un conjunt de malalties degudes a **múltiples causes, cursen de diferent manera** i es **tracten de forma diferent**. Són malalties molt *d'especialista*. Cal tenir clar el concepte, com abordar la malaltia i orientar-lo.

1- Miopaties GENÈTIQUES:

- a. **Distròfies** musculars: **autodestrucció del múscul**.
- b. **Canalopaties-miotonies**: fallada en el sistema d'excitació, no funcionen bé els canals iònics ni la **polarització-despolarització**. La més característica és la miotonia.
- c. Miopaties congènites.
- d. Miopaties metabòliques: alteració en la utilització de l'energia pel múscul.

2- Miopaties ADQUIRIDES:

Inflamatòries.

Tòxiques.

Secundàries: endocrinopaties, carencials

4 CLÍNICA DE LES MIOPATIES

1. **Dolor muscular (miàlgies i rampes):** Es pot presentar:
 - Durant **l'exercici**: miopaties metabòliques.
 - Dolor **després de l'exercici** (demorat): rabdomiòlisi muscular.
 - Dolor **sense relació amb l'exercici** (continu): fibromiàlgia i fàrmacs i toxines.
2. **Debilitat muscular:** és el símptoma principal pel qual es consulta. La debilitat dels músculs innervats pels **nervis cranials** inclou:
 - i. Debilitat músculs ocular, dificultat per: elevar les celles, tancar els ulls, ptosis i diplopia.
 - ii. Debilitat **músculs facials**: incapacitat per a pronunciar clarament, somriure, xiular, inflar un globus o beure per una palleta.
 - iii. Debilitat de la **llengua, el paladar i la faringe** dona lloc a disfàgia, disàrtria, veu nasal
3. **Anomalies posturals i de la marxa**
 - Estàtiques:** hiperlordosi, ptosis del cap, tronc doblegat.
 - Dinàmiques:** marxa alterada.
4. **Marxa miopàtica** o marxa anàdica, és a dir, com un ànec; és deguda a la debilitat dels músculs de la cintura pelviana.
5. **Atròfia muscular.** Sol ser paral·lela a la debilitat. Origina deformitats: escàpules alades, cames en cigonya.
6. **Manifestacions associades.** Cardiomiopaties. Insuficiència respiratòries: falla el diafragma. Rabdomiòlisi

5 DISTRÒFIES MUSCULARS

Són malalties degeneratives autolítiques del múscul, d'origen genètic, i que cursen amb debilitat i atròfia muscular PROGRESSIVA.

Obeeixen a mutacions de proteïnes de la membrana cel·lular / nuclear citosquelet o aparell miofibril·lar. Aquesta mutació interfereix amb: mecanismes de senyal, manteniment del múscul, permeabilitat de certes substàncies tòxiques com el calci en excés (apoptòtic).

La patogènia consisteix en un procés autolític o apoptòtic que condueix a la necrosi de la fibra muscular.

5.1 CLASSIFICACIÓ

1- Lligades al cromosoma X: són les més freqüents.

Distrofinopaties error en la proteïna distrofina:

- **Malaltia de Duchenne**
- **Malaltia de Becker**

2- Herència autosòmica dominant:

- **Distròfia muscular facioescapulohumeral.** Totes les distròfies respecten els músculs cranials (incloent-hi el facial) excepte aquesta.
- **Distròfia oculofaríngia:** comença a parpelles i després faringe.

5.2 DISTRÒFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

Es coneix també amb el mot de **distròfia pseudohipertròfica** ja que hi ha una augment de les panxes. Al ser una malaltia genètica es manifesta als 3 anys d'edat (més freqüent en nens).

Apareix **Disàrtria flàccida** -també coneguda en aquest cas com disàrtria congènita-caracteritzada per:

1. Trastorn de l'articulació.
2. Disminució de la intensitat vocal.
3. Debilitat de l'articulació.
4. Llengua ampla i aplanada.

5.3 DISTRÒFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

Les característiques:

- Inici jove-adult.
- S'afecten els músculs de la cara, espatla i braç, encara que es pot estendre a la totalitat dels músculs. La debilitat dels músculs facials ens orienta.
- Variabilitat d'expressió clínica: és benigna i pot passar desapercebuda (per exemple, persones que no saben xiular o no poden beure per una palleta).
- Diagnòstic genètic (és una mutació específica).

5.4 DISTRÒFIA MUSCULAR OCULOFARÍNGIA

Les característiques de la malaltia són:

- Inici tardà (5a-6a dècada).
- Ptosi palpebral progressiva. No hi ha afectació d'altres músculs de la cara.
- Disfàgia.
- En algunes fases tardanes apareix debilitat generalitzada.

6 CANALOPATIES-MIOTONIES

Són miopaties (la majoria genètiques) per alteració en l'excitabilitat de la membrana. Obeeixen a una anomalia dels canals iònics. N'hi ha d'adquirides; són per anticossos contra proteïnes components del canal iònic.

6.1 CLÍNICA

Clínica de les canalopaties (a més de la descrita en l'apartat 4):

- a) **Miotonia**: es caracteritza per la dificultat de relaxació del múscul després d'una contracció muscular o un estímul mecànic.
- b) **Paràlisis episòdiques**: hi ha canvis bruscos en el moviment del potassi. Fa una hipopotassèmia atroç i apareixen en urgències amb una paràlisi.
- c) **Hipertèrmia maligna**: *és important en anestèsia. De tant en tant ix en la premsa que a algú el calmen i es mor. Hi ha una alteració de la cadena del calci i apareix una contracció permanent que es tradueix en una hipertèrmia, un quadre greu.*

6.2 CLASSIFICACIÓ

Es classifiquen en funció de quin canal s'altere:

1. **Canal del clor**: són les més característiques de les miotòniques.
 - Distròfia miotònica (malalties de Steinert).
 - Miotonia congènita herència dominant (Thomsen).
 - Miotonia congènita recessiva (Becker).
2. **Canal del sodi**:
 - Paràlisi periòdica hiperpotassèmica.
 - Paramiotonia congènita.
3. **Canal del calci**:
 - Paràlisi periòdica hipopotassèmica.
 - Hipertèrmia maligna.

M^a Dolores Ortiz-Masià, MD, PhD