

UNIVERSIDAD DEL SURESTE
Universidad del sureste

Escuela de medicina humana

RESUMEN: BEBE HIPOTONICO 1 MIASTENIA GRAVES
NEUROLOGIA

Dr.: Gordillo Guillen José Luis

Por: Diego Armando Hernández Gómez

6 semestre grupo B

Comitán de Domínguez, Chiapas, México a 16 de junio del 2021.

Miastenia congénita

Los síndromes miasténicos congénitos son el resultado de mutaciones genéticas que afectan la estructura y función de la unión neuromuscular.

Los bebés que presentan el síndrome de miastenia comparten varias características, que incluyen hipotonía, diplejía facial, ptosis, dificultades para alimentarse, apnea, dificultades respiratorias, debilidad generalizada y un llanto que se debilita progresivamente, lo que hace que el síndrome de miastenia congénita sea un diagnóstico diferencial del síndrome del niño flácido.

Pueden presentarse en cualquier momento desde el nacimiento hasta la edad adulta, aunque generalmente durante los dos primeros años de vida, y dan lugar a un espectro de enfermedades que van desde debilidad leve hasta discapacidad grave con episodios potencialmente mortales.

La miastenia congénita es un término genérico para una categoría de síndromes que afectan la unión neuromuscular, pero difieren en si la deficiencia se debe a defectos presinápticos, sinápticos o postsinápticos de la transmisión neuromuscular que conducen a un aumento de la respuesta a la acetilcolina o una disminución de la respuesta. A pesar del agente causante del síndrome, en última instancia, el problema surge de la falta de acetilcolina o de la incapacidad de que los receptores de acetilcolina funcionen correctamente. Para nuestros propósitos, y para establecer la asociación con el síndrome del lactante flácido, centraremos nuestra atención en la deficiencia de acetilcolinesterasa en la placa terminal, la forma más común de síndrome miasténico congénito sináptico.

La falta de acetilcolina adecuada disponible hace que la debilidad generalizada y la hiporreflexia se presenten como síndrome del lactante flácido y, por lo tanto, hace que la miastenia congénita se presente como un diagnóstico diferencial de FIS. Los primeros síntomas suelen aparecer en el período neonatal y los síntomas son graves con un riesgo letal importante; sin embargo, la enfermedad puede comenzar más tarde, durante la infancia, y no es tan grave.

La acetilcolinesterasa de placa terminal (AChE) es una enzima responsable de la rápida hidrólisis de la acetilcolina (ACh) liberada en las sinapsis colinérgicas.

La deficiencia de acetilcolinesterasa en la placa terminal hace que la acetilcolina permanezca en la sinapsis durante un período de tiempo más largo de lo normal, lo que hace que los receptores de acetilcolina se desensibilicen a la acetilcolina presente. La desensibilización conduce a que se libere una mayor cantidad de acetilcolina para que se inicie la misma respuesta. La deficiencia de acetilcolinesterasa está relacionada con mutaciones en el gen COLQ que codifica la cola colagénica de la acetilcolinesterasa

Los bebés con síndrome de miastenia congénita sináptica se presentan con un aumento de la debilidad en los músculos que es visible después del ejercicio, lo que causa intolerancia al ejercicio. La presentación del síndrome del lactante flácido secundario a la disminución de la enzima acetilcolinesterasa de la placa terminal se nota no solo como debilidad en los músculos de las extremidades, sino que también

podría presentarse como hipotonía troncal / axial. La disfagia, las dificultades para alimentarse, quizás un síntoma secundario que podría presentar un bebé debido a una hipotonía troncal / axial. Las deformidades esqueléticas (por ejemplo, lordosis o escoliosis), ptosis, oftalmoplejía, disfagia, debilidad de las extremidades y dificultad para respirar pueden ocurrir con la progresión de la enfermedad.

Hasta la fecha, no existe un tratamiento farmacológico eficaz disponible para este subtipo de síndrome miasténico congénito; sin embargo, algunos pacientes han demostrado una mejoría parcial con el uso de efedrina o albuterol.

Los inhibidores de la colinesterasa están contraindicados y deben evitarse en la miastenia congénita sináptica porque pueden aumentar las secreciones respiratorias y contribuir a una posible miopatía de la placa terminal, un efecto tóxico del calcio.

Miastenia neonatal adquirida transitoria

La miastenia neonatal adquirida transitoria ocurre en bebés nacidos de madres con miastenia gravis en los que el anticuerpo receptor de acetilcolina que causa la miastenia gravis atraviesa la placenta y ejerce un efecto de bloqueo que es responsable de la interferencia con la transmisión neuromuscular.

Existe una transferencia pasiva natural de anticuerpos maternos que atraviesan la placenta y se unen a las placas terminales motoras fetales, específicamente contra el receptor nicotínico de acetilcolina.

Otros síntomas además de la debilidad muscular, incluyen succión débil, disfagia, llanto débil, hipotonía y, más raramente, dificultad respiratoria, y son evidentes dentro de los dos primeros días de vida y generalmente duran de 2 a 4 semanas. También puede haber un ligero retraso después del nacimiento antes de que aparezcan los síntomas. Los hallazgos clínicos constantes en la forma común son mala succión e hipotonía generalizada, y otras manifestaciones son llantos débiles, diparesia facial con rostro inexpresivo, dificultades para tragar y succionar y dificultad respiratoria leve. Los lactantes suelen ser muy hipotónicos, lo que hace que la miastenia gravis transitoria neonatal se convierta en un diagnóstico diferencial del síndrome del lactante flácido; sin embargo, esta hipotonía no suele ser a largo plazo. La debilidad generalizada suele asociarse con diplejía facial y acumulación de secreciones orales. El tratamiento es sintomático; La ventilación asistida, la exanguinotransfusión y las inmunoglobulinas intravenosas (IgIV) rara vez se necesitan.

En su mayor parte, la enfermedad transmitida es de corta duración (días a generalmente semanas), lo que refleja la descomposición biológica de los anticuerpos circulantes y la regeneración de la proteína de unión normal en la unión mioneural del bebé, que generalmente desaparece después de seis semanas.

En lactantes con síntomas de moderados a graves, el metilsulfato de neostigmina puede administrarse por vía intramuscular, subcutánea o mediante una sonda nasogástrica 20 minutos y 30 minutos antes de la alimentación, respectivamente, y

debe tenerse en cuenta que la dosis puede aumentarse gradualmente hasta que la succión y la deglución sean adecuadas. Para satisfacer las necesidades nutricionales del lactante.

BIBLIOGRAFIA

1. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7008760/>