

# UNIVERSIDAD DEL SURESTE

## Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

**Neurología**

Resúmenes:

**3ra Unidad**

Docente:

**Dr. José Luis Gordillo Guillen**

Alumno:

**Victor Eduardo Concha Recinos**

Semestre y Grupo:

**6° "A"**

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 24 de Noviembre de  
2021

## Miastenia Congenita

### Definición:

Se define como un tipo heterógeno de trastornos genéticos de transmisión neuronal-muscular, que es de aparición temprana debido a mutaciones en proteínas implicadas en la organización, función y mantenimiento de la modulación de la placa motora terminal.

### Cuadro Clínico:

Los síndromes miasténicos congénitos se caracterizan clínicamente por presentar síntomas tales como la fatiga anormal, la debilidad transitoria permanente en músculos extraoculares, bulbares o troncales. La gravedad de esta enfermedad se corrobora mediante la debilidad y a que puede ir de leve a focales, incapacitante, también se puede precipitar a la debilidad muscular permanente, insuficiencia respiratoria y muerte prematura podemos mencionar también la edad de aparición, síntomas de

## Miastenia Gravis

respuesta y respuesta al tratamiento según el mecanismo molecular que resulta afectado genético y subyacentemente.

### Historia:

Mencionar la literatura que el primer caso con esta patología fue un paciente en el año 1977. Se dice que la primera mutación asociada fue reportada en el gen CHRNE y el primer defecto genético molecular que resultó en un síndrome miasténico congénito presináptico fue diagnosticado por Ose.

### Clasificación:

Según el modo de herencia, se puede clasificar como autosómica dominante, autosómica recesiva o de novo.

Según la proteína mutada, actualmente se pueden diferenciar 32 tipos distintos de CMS.

## Patología presináptica:

La patología presináptica, sináptica y la postsináptica por defectos de glicosilación, según la función de la proteína mutada, según el tipo de mutación, es decir: mutaciones puntuales, eliminaciones de repeticiones, según el curso a largo plazo; se puede clasificar respectivamente en progresivas, fluctuantes o regresivas.

## Mecanismos fisiopatológicos:

- Defectos de la biosíntesis de acetilcolina y defectos del transporte vesicular y fusión.
- Deficiencia de AChE
- Deficiencia de AChR
- Deficiencia de Agrina
- Trastornos de glicosilación y canalopatías
- Miopatías con defectos secundarios de transmisión neuromuscular y disfunción mitocondrial.

Cabe mencionar que el receptor de acetilcolina es ChAT, Colina.

el cual actúa como factor de crecimiento epidérmico, existen 32 proteínas mutadas en la parte presináptica y sináptica las cuales experimentan polisacáridos en los diversos tipos de miastenias.

### Transportador de colina presináptica:

Este es dependiente del Na y de alta afinidad codificado por el gen SLCSA la cual ha sido identificada como una causa rara de las miastenias.

Las mutaciones en este gen causa formas atípicas de neuropatía motora distal, trastorno que afecta la síntesis y reciclo de acetilcolina el gen ChAT codifica la colina acetiltransferasa que promueve la síntesis de acetilcolina, estos pacientes presentan:

- Ptosis
- Débilidad manual
- Episodios recurrentes de apnea
- Apnea potencialmente mortal.