

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Neurología

Resúmenes:

3ra Unidad

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Alumno:

Erick José Villatoro Verdugo

Semestre y Grupo:

6° "A"

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

Miastenia Congenita

Los síndromes miasténicos Congenitos son un grupo heterogéneo de trastornos genéticos de transmisión neuromuscular de aparición temprana debido a mutaciones en proteínas implicadas en la organización, función y mantenimiento de la modificación de la placa motora terminal.

Los síndromes miasténicos congénitos se caracterizan clínicamente por:

- Fatiga anormal
- Debilidad transitoria permanente de músculos extraoculares, bulbos o troncales

La gravedad de esta patología se corrobora conforme a la debilidad, ya que puede ir de leve, a física, a incapacitante, también se puede presentar debilidad muscular permanente, insuficiencia respiratoria y muerte prematura.

Las características clínicas de fatiga y debilidad muscular, pero la edad de aparición los síntomas de presentación y respuesta al tratamiento según el mecanismo molecular que resulta afectado genética y subyacentemente.

El primer caso de un paciente con esta patología fue diagnosticado en 1977. La primera mutación asociada fue reportada en el gen *CHRNA*.

El primer defecto genético molecular que resultó en un síndrome miasténico congénito presináptico fue diagnosticado por Chino. Las fechas de detección por mutación en cualquiera de los 32 genes de CMS.

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 diferentes de CMS.

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

De los mecanismos fisiopatológicos podemos destacar:

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

CHAT Colina acetiltransferasa → receptor del factor de crecimiento epidérmico, etc.

Podemos mencionar 32 proteínas mutadas en la parte presináptica, sináptica y post sináptica de la placa motora terminal / unión neuromuscular, o proteínas que experimentan glicosilación anormal, están involucradas en los diversos tipos de CMS.

CMS presináptico: La mayoría de los SCM son causados por defectos en proteínas postsinápticas, pero algunos también son causados por proteínas presinápticas.

Trastornos que afectan el transporte axonal: El transportador de colina presináptico, dependiente de Na⁺ y de alta afinidad codificado por el gen SLCSA⁺ se ha identificado como una causa rara de los CMS, las mutaciones en este gen igual causa formas atípicas de neuropatía motora distal.

Trastorno que afecta la síntesis y reciclaje de acetilcolina: el gen CHAT, codifica la colina acetiltransferasa que promueve la resíntesis de acetilcolina, presentan ptosis, debilidad de los músculos de las extremidades, fatiga total y episodios recurrentes de apnea potencialmente mortal.

Trastornos que afectan la exocitosis de vesículas sinápticas: la exocitosis desencadenada por Ca²⁺ se inicia cuando la sinaptobrevina, unida a vesículas se ensambla con SNAP25B y sintaxina, ancladas en la membrana presináptica en un espiral hexacada y unida por interacciones hidrofóbicas. Las mutaciones del gen SNAP25 dan como resultado la inhibición de la exocitosis.