

**Universidad del Sureste**  
**Escuela de Medicina Humana**

**SEMESTRE:**

6° A

**MATERIA:**

NEUROLOGÍA.

**CLAVE:**

1.

**DOCENTE:**

DR. JOSÉ LUIS GORDILLO.

**ALUMNO (A):**

IRIANA YAYLÍN CAMPOSECO PINTO.

COMITÁN DE DOMINGUEZ, CHIAPAS, 17 DE NOVIEMBRE DEL 2021.

# Myasthenia Gravis Congenita.

Los Síndromes miasténicos Congénitos (CMs) son un grupo heterogéneo de enfermedades genéticas de inicio temprano. Trastornos de la transmisión neuromuscular debidos a mutaciones en proteínas implicadas en la organización, mantenimiento, función o modificación de la placa motora. Los CMs se caracterizan clínicamente por fatiga o debilidad transitoria o permanente de los músculos extraoculares, faciales, troncales, respiratorios o de las extremidades. El inicio de la miopatía del Platillo terminal es intrauterino, congénita, en la infancia o la niñez, y rara vez en la adolescencia. La gravedad varía de leve a fásica debilidad muscular permanente, insuficiencia respiratoria y muerte prematura.

## Historia

El primer caso de un paciente con CMs fue informado en 1977 por Engel et al. La primera mutación asociado con CMs fue informado en el gen por Gomez en 1995. El primer molecular Ohno ha informado de un defecto genético que da como resultado un síndrome miasténico congénito presináptico en 2001.

## Frecuencia

Solo se dispone de CMS, solo se dispone de datos (datos) limitados, ya que la mayor parte del conocimiento actual se ha obtenido mediante informes de casos aislados. La prevalencia de CMS se estima en 1/10 de la miastenia grave, que es 25-125/100000. En un estudio reciente sobre la frecuencia de miastenia autoinmune y miastenia genética en pacientes menores de 18 años, lo más probable es que estas cifras de prevalencia sean subestimaciones porque el CMS puede pasar desapercibido si se mezcla con uno de los muchos diagnósticos diferenciales o si se manifiesta solo con síntomas leves.

Defectos dentro de la vía de agrupamiento de AchR. El gen DOK7 (corriente abajo de la quinasa) codifica la proteína DOK7, que participa en señalización abajo de los fosfotirosina quinasa receptores y no receptores. DOK7 se activa Musk mediante dimerización. Se han informado varias mutaciones en el gen DOK7, particularmente fueron deleciones. Pueden ocurrir durante la replicación del ADN ya que hay un punto de ruptura meiotica y una repetición invertida.

Trastornos de la glicosilación en EM, esto puede deberse no solo a mutaciones en genes

involucrados en la estructura y función del motor. Placa terminal sino también en genes implicados en la glicosilación de proteínas, lípidos o azúcares. La glicosilación de AchR está alterada en CM5 debido a una glicosilación defectuosa. Es fundamental para el correcto funcionamiento de NMJ y tiene lugar en el retículo endoplasmático.

En la actualidad se le conoce como mutaciones en cinco genes que están involucrados en la glicosilación de proteínas y pueden estar asociados con CM5. Estos genes incluyen ALG2, ALG14, GMPYB. Diagnóstico de CM5 se basa en un estudio exhaustivo mediante la historia, el examen clínico, (los clínicos) los análisis de sangre, investigación electrofisiológicas, pruebas de tensión, eventualmente biopsia muscular, y la confirmación de una variante patogénica heterocigota o bialélica en uno de los 32 genes CM5.

Examen clínico: Puede ser normal o anormal. Las anomalías musculares incluyen Ptosis, debilidad facial, debilidad axial (caída de la cabeza), disnea, debilidad extremidades, hipotonía o reflejos tendinosos reducidos. En raras ocasiones, los pacientes pueden presentar atrofia muscular especialmente de los músculos de extremidades.

Los síntomas de MG congénita generalmente se distinguen en el nacimiento, pero pueden comenzar durante el primer año de vida, con una debilidad generalizada en los brazos y las piernas y retraso en las habilidades motoras tales como gatear, sentarse y caminar. Los bebés pueden tener dificultades para alimentarse o respirar y es posible que también tengan párpados débiles y poco control de la cabeza.

El diagnóstico se lleva a cabo después de la manifestación repentina o gradual de síntomas específicos y después de realizar los exámenes de diagnóstico. Se respalda con un electromiograma o una prueba de conducción nerviosa. Proceso es medir la actividad eléctrica de un músculo o de un grupo de músculos.

Antes del diagnóstico de MG se confirmaba con la prueba de Tensilon (Etoruro de cloruro de edrofenio).