

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Neurología.

Trabajo:
Miastenia Congénita.

Docente:
Dr. José Luis Gordillo Guillen.

Alumno:
Mario Alberto Gordillo Martínez.

Semestre y Grupo:
6° "A"

**Comitán de Domínguez, Chiapas 16 de Noviembre del
2021.**

Miasténicos Congenitos.

Los síndromes miasténicos congénitos son un grupo heterogéneo de trastornos genéticos de transmisión neuromuscular de inicio temprano debidos a mutaciones en proteínas implicadas en la organización manteniendo mutaciones en proteína implicadas en la organización manteniendo, función o modificación de la placa terminal motora.

La CMS se caracteriza clínicamente por fatigabilidad anormal o debilidad transitoria o permanente en los músculos extraculares, faciales, bulbares, troncales, respiratorios o de las extremidades.

Las CMS se pueden clasificarse según varios criterios diferentes, según el modo de herencia, la CMS puede clasificarse como autosómica dominante (EA), Autosómica recesiva (AR), de novo o como EA o AR. La CMS también se puede clasificar según la proteína mutada.

Siguiendo este criterio de clasificación, actualmente se puede diferenciar 32 tipos diferentes de CMS. Un tercer esquema diferencial de CMS debido a una patología presináptica, sináptica o postsináptica. Una cuarta categoría se refiere a CMS debido a defectos de glicosilación.

Además la CMS puede clasificarse según la función de la proteína mutada (p.ej. enzimas, proteínas estructurales, proteína de poro). Otra posibilidad para la clasificación CMS es el tipo de mutación, como mutaciones puntuales (sin sentido o truncado (cambio de marco, sitio de empalme sin sentido)) eliminaciones, duplicaciones, indels o inserciones.

Frecuencia

Con respecto a la frecuencia de CMS, solo se dispone de datos limitados, ya que la mayor parte del conocimiento actual se ha obtenido mediante informes de casos aislados. Según una revisión reciente, la prevalencia de CMS se estima de $\frac{1}{10}$ de los miastenias graves, que se da $25-125/100000$.

En un estudio frecuente de la frecuencia de miastenia autoinmune y miastenia genética en pacientes menores de 18 años la prevalencia de CMS en Gran Bretaña se calcula como $\frac{9,2}{100000}$, pero varía sobre la frecuencia considerablemente entre las regiones entre $2,8$ y $14,8/100000$.

Proteína Mutada.

Actualmente, se ha informado que 30 proteínas ubicadas en la parte presináptica de la placa motora terminal/ unión neuromuscular (NMJ) o proteína que experimentan glicosilación anormal están involucradas en los diversos tipos de CMS.

Las proteínas afectadas en CMS tienen diferentes funciones, como canales iónicos (AChR, SNCA), proteínas estructurales (LAMA5, COL13A1, RAPS1, PLEC, COLQ) moléculas de señalización (AGRN, LRP4, MUSK, DOK7)

CMS Presináptica

La mayoría de los CMS son causados por defectos en las proteínas postsinápticas. Estos incluyen las proteínas SLC5A7, CHAT, SLC18A3, SNAP25, VAMP1, SYB1, SYT2 y MUNC13-1.

Los defectos presinápticos pueden clasificarse además como trastorno que afecta el transporte axonal, trastornos que afectan la síntesis y reciclaje de acetilcolina y de trastornos que afectan la exocitosis de vesícula sináptica.

