



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

6º A

MATERIA:
NEUROLOGÍA

TRABAJO:
MIASTENIA GRAVIS CONGÉNITA

DOCENTE:
DR. JOSÉ LUIS GORDILLO GUILLÉN

ALUMNO (A):
YANETH ORTIZ ALFARO

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS, 16 DE NOVIEMBRE DEL 2021.

Myastenia Gravis Congenita (Trastornos de la miastenia grave y de la unión neuromuscular).

La miastenia Gravis Congenita es un trastorno hereditario y es poco frecuente el cual es o se manifiesta a causa de una anomalía de la unión neuromuscular, en el cual el nervio estimula la actividad de los músculos.

El trastorno de los receptores de la acetilcolina, el cual tiene afectación en las estructuras de la subunidad α , β , ϵ o δ en la unión neuromuscular (mutaciones).

La miastenia Gravis o los síndromes miasténicos graves congénitos son enfermedades genéticas muy raras que afectan principalmente la unión neuromuscular y causan debilidad ocular, bulbar y debilidad en los músculos de las extremidades con diversa gravedad y por lo general es de inicio temprano.

Epidemiología.

Aunque la prevalencia de la miastenia Gravis, ha aumentado de manera constante durante los últimos años debido a un mejor diagnóstico y mejores modalidades de tratamiento y por lo tanto una mayor esperanza de vida.

Características clínicas.

Genética: Herencia autosómica recesiva.

Recesiva: La mayoría de los trastornos miasténicos congénitos.

Dominante: Síndrome del canal AChR lento.

* Clínicos

□ Comienzo

□ Tempranos: la mayoría de las Miastenias graves congénitas, a menudo inician en la infancia o niñez

□ Inicio tardío: Síndrome de canal lento (algunas Miastenia familiar de cinturas (Dobry) Raposyn (algunas AChR (No epsilon) expresor todo

Debilidad

* Ocular, bulbar, Respiratorio: Generalizado

* Extensores de muñeca y dedos: Pacientes mayores con deficiencia de AChE en la placa terminal y Síndrome de canal lento

* Cinturón de extremidades y Axial

* Estridor y parálisis de las cuerdas vocales

* Afectación ocular leve

Alumno

* Reflejo de luz retardado: Deficiencia de AChE en la placa terminal

* Constricción persistente y lámina B+Z.

Curso variable.

* Fatiga y fluctuación de los signos: especialmente con MG + apnea episódica (CHAT).

* Apnea episódica en la infancia

Reflejos Tendonosos reducidos
Deficiencia de AChE en la placa terminal
Síndrome de canal lento grave
Lambert Eaton

Artrogriposis
Mg congenita recurrente; anticuerpos maternos frente a la AChR fetal
Síndrome de pterigión múltiple; mutaciones de la subunidad δ y de la AChR

Otros Datos Clínicos
Malformaciones Faciales (Rapsyn)
Síndrome nefrótico y malformaciones oculares
convulsiones o discapacidad intelectual
Epidermolisis ampollosa simple y distrofia muscular
Ataxia Episódica

Progresión
Habitual: lento o nulo en la adolescencia o edad adulta.
Más progresión: Sx de canal AChR lento

Tratamiento:

Medicamentos anti-AChE, con mecanismo de acción para bloquear en la degradación de ACh por AChE.
Driminepiridina: Aumenta la liberación de ACh de las terminales nerviosas.

Salbutamol: Estimula los receptores adrenérgicos β_2 y puede activar a MUSK, tiene efectos sobre la agregación en clústeres de AChR.

Efedrina: Estimula los receptores adrenérgicos β_2 y puede activar a MUSK.

Fluoxitina: Actúa sobre los canales de AChR, con una reducción del tiempo abierto y estabiliza el estado desensibilizado de AChR.

Quinidina: Reduce el tiempo de apertura del canal de AChR.