

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Neurología

Resúmenes:

3ra Unidad

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Alumno:

Reynol Primitivo Gordillo Figueroa

Semestre y Grupo:

6° "A"

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

Miastenia Congruata

Se dice que los Síndromes miasténicos conjuntos son un grupo heterogéneo de trastornos genéticos del neuromúculo de aparición temprana. Debido a mutaciones en proteínas implicadas en la Organización, función y mantenimiento de la unión neuromuscular de la placa motora terminal. Los Síndromes miasténicos conjuntos se refieren a caracterizar por:

- + Falta univocal
- + Debilidad fluctuante
- + Presencia de músculos espadadales y fronales.

La gravedad de esta enfermedad se correlaciona mediante la debilidad, ya que puede ir de leve, física o incapacitante, también a nivel intelectual. Debilidad muscular permanente, insuficiencia respiratoria y muerte prematura. Los síntomas clínicos de falta de debilidad muscular pero su edad

de aparatos de síntoma de pre-
síntomas y respuesta al tratamiento
según el mecanismo molecular que
determina el fenotipo genético subyacente.

Algo muy importante de lo ante-
rior es que se tienen
registros que datan del año 1977
donde diagnosticaron por primera
vez esta patología y se asoció al
gen *PTEN*; el primer defecto mo-
lecular que resultó en un síndrome
malinco conjunto presingotico fue
diagnosticado por Ohno. La falta
de actividad por mutación en una
copia de la 3ª copia de *MTOR*
tra conjunta.

Según el modo de herencia, se pue-
de clasificar como autosómica do-
minante, autosómica recesiva o novo.
Según la proteína mutada, actual-
mente se pueden diferenciar 32
tipos de fenotipos de malinco
conjunto: como ya había mencionado
del por un defecto molecular
del síndrome.

La patología cromosómica humana por defectos de cuantificación, según la función de la proteína mutada, según la mutación, como sigue:

- x Mutaciones puntuales
- x Mutaciones de eliminación
- x Mutaciones de duplicación
- x Indels o inserciones

También son dependiente del curso a largo plazo, se puede distinguir respectivamente en progresivos, regresivos o fluctuantes, por mecanismos fisiopatológicos son los que abarca:

- Defectos de biosíntesis de acetilcolina y defectos del transporte vesicular y liberación.
- Deficiencia de AChE
- Deficiencia de AChR
- Deficiencia de Ayrna
- Trastornos de plasticidad y homeostasis.

② Niopahai, con defectos secundarios (de transmisión neuromuscular y disfunción mitocondrial).

La mayoría de los miotomas (miotomas) son causados por defectos en proteínas postsinápticas, pero algunos también son causados por proteínas presinápticas.

La proteína que afecta el transporte axonal como el transportador de colina presináptico dependiente de Na^+ y de alta afinidad codificado por el gen *SLC5A7* se ha duplicado como una copia rara de esta patología.

Trastorno que afecta la síntesis y regulación de acetilcolina el gen *CHAT*, codifica la colina, acetiltransferasa que promueve la síntesis de acetilcolina. Presenta prostración, debilidad muscular, fatiga rápida, y episodios recurrentes de apnea que a menudo mejoran con el tratamiento de 1,1 manera de 1,1 que afectan la excitabilidad de unidades sinápticas.