



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

6° A

MATERIA:

NEUROLOGIA

TRABAJO:

MIASTENIA GRAVIS CONGENITA

DOCENTE:

DR. JOSE LUIS GORDILLO GUILLEN

ALUMNO (A):

YANIRA LISSETTE CANO RIVERA

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS, 16 DE NOVIEMBRE DE 2021

Miastenia Gravis Congenita

La miastenia gravis Congenita Son trastornos hereditarios poco frecuentes que provienen de una anomalía de la unión en la que el nervio estimula la actividad de los músculos.

Esta anomalía causa debilidad muscular.

Es posible que los Síndrome de miastenia Congenita afectara las neuronas, las células musculares o el espacio ubicado entre el nervio y las células musculares. La miastenia gravis es una enfermedad neuromuscular autoinmune que causa debilidad fluctuante en los músculos oculares, bulbares y de las extremidades y puede el 15-1. de los casos, causar una crisis miasténica, una emergencia neurológica caracterizada por insuficiencia respiratoria. Aunque es poco frecuente, la miastenia Gravis debe reconocerse.

este artículo revisa la importancia del reconocimiento rápido de los signos y síntomas típicos, las mejores pruebas para así realmente confirmar el diagnóstico.

La miastenia gravis es una enfermedad autoinmune, caracterizada por debilidad y fragilidad de los músculos esqueléticos, que constituye el más frecuente de los trastornos de la UNM.

> Epidemiología:

Engloba el 80% de los casos de enfermedad de la UNM. Su prevalencia se estima en 10-15 casos por 100.000 habitantes con una incidencia anual de 10-20 nuevos casos.

La mayoría de los casos son esporádicos existiendo una predisposición genética asociada a los haplotipos P1A, P11, P12, P13 y P8, entre otros, del Complejo mayor de histocompatibilidad.

> Patogénesis:

La gran mayoría de los pacientes que desarrollan MG presentan autoanticuerpos con un papel patogénico esencial, formados en centros germinales hiperplásicos del timo. La importancia del timo en la patogénesis de la MG queda reflejada en el alto porcentaje de anomalías tímicas en estos pacientes y en la mejoría clínica evidenciada en muchos casos tras la timectomía.

El antígeno específico esencial es el receptor posináptico de ACh.

> Clínica:

El síntoma cardinal es la debilidad fluctuante de la musculatura esquelética que está asociada a la fragilidad.

> Diagnóstico =

Existen diferentes pruebas encaminadas a la confirmación diagnóstica de MG y principalmente se dispone de la prueba de Tensión, la Prueba del hielo y las pruebas de laboratorio.

Los estudios neurofisiológicos consisten en cuantificar a un potencial de acción muscular complejo al estimular un nervio motor periférico. Las bajas frecuencias de estimulación son las más indicadas de MG.

Generalmente se consideran patológico decrementos en la que es mayor del 10% compatible con MG.

> Tratamiento:

De los tratamientos disponibles para la MG, diferenciamos: Los tratamientos sintomáticos, tratamientos crónicos, tratamiento de crisis miasténica y timectomía.

Es importante diferenciarlos de la miastenia neonatal, en las cuales las madres con miastenia grave transmiten anticuerpos contra el receptor de acetilcolina por la placenta.

Por otro lado también debe diferenciarse de la miastenia gravis adquirida en la cual el mecanismo fisiopatológico es el fenómeno autoinmune y que es muy rara antes de los dos años de edad. La mayoría de los casos derivan de defectos moleculares en el receptor miasténico de acetilcolina.

del músculo esquelético, pero también pueden ser causados por mutaciones en proteínas presinápticas, mutaciones en proteínas asociadas a la lámina basal sináptica, defectos en el desarrollo o el mantenimiento de la placa mioneural o defectos en la glicosilación de proteínas.

En cuanto a la sintomatología, se caracterizan por miastenia o fatigabilidad del músculo esquelético con inicio desde el nacimiento o en los primeros meses de vida. La MÓ es altamente tratable con inmunomodulación con corticosteroides, fármacos inmunosupresores a largo plazo, como azatioprina y micofenolato de mofetilo, inmunoglobulina intravenosa, e intercambio de plasma.

Por lo cual también se ha demostrado que la timectomía mejora el resultado clínico.

La remisión farmacológica es común y el pronóstico actualmente es bueno con una estabilización menor al 5%.

El tratamiento debe adaptarse al paciente individual y debe prestarse especial atención a las mujeres en edad fértil, las mujeres embarazadas, los niños y los ancianos al elegir el medicamento.

Supervisor más adecuado, ya que los síndromes miasténicos congénitos son enfermedades genéticas muy raras que afectan la unión neuromuscular y causan debilidad ocular, bulbar y de los músculos de las extremidades.

