

Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Asignatura:

NEUROLOGIA.

Trabajo:

Resumen SX MIASTENICO CONGENITO.

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen.

Alumno:

Citlali Berenice Fernández Solís.

Semestre y grupo:

6º "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas a 16 de noviembre de 2021.

Síndromes miasténicos congénitos:

Introducción: 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, mantenimiento, función o modificación de la placa terminal motora.

Los CMS se caracterizan clínicamente por fatigabilidad anormal o debilidad transitoria o permanente en los músculos extrínsecos, faciales, bulbares, troncales, respiratorios o de las extremidades.

El inicio de la miopatía endplate es intrauterino, congénito, en la infancia o la niñez, y rara vez en la adolescencia. La gravedad varía desde debilidad física leve hasta debilidad muscular incapacitante y permanente, insuficiencia respiratoria y muerte prematura.

Todos los subtipos de CMS comparten las características clínicas de:

→ Fatigabilidad

→ Debilidad muscular.

pero la edad de inicio, los síntomas, respuesta al tratamiento varían según el mecanismo molecular que resulta del defecto genético subyacente. El término CMS es engañoso ya que no todos los CMS son congénitos.

Trastornos mitocondriales congénitos

Clasificación:

→ CMS se puede clasificar de acuerdo con varios criterios diferentes.

→ De acuerdo con el modo de herencia: se puede clasificar como:

- Autosómico dominante
- Autosómico recesivo

→ De acuerdo a la proteína mutada:

Seguendo este criterio de clasificación, actualmente se pueden diferenciar 32 tipos diferentes de CMS. Un tercer esquema diferencia la CMS debido a una patología presináptica, sináptica o postsináptica. Una cuarta categoría se refiere a CMS debido a defectos de glicosilación. Además, los CM pueden clasificarse según la función de la proteína mutada.

Otra posibilidad de clasificar CMS es el tipo de mutación como mutaciones puntuales, deleciones, duplicaciones, indels o inserciones.

→ De acuerdo con el curso a largo plazo, puede clasificarse como:

- Progresivo.
- Fluctuante.
- Regresivo.

Frecuencia: En cuanto a la frecuencia de la 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 en 1/10 de las miastenias graves, que es de 25-125/1000000. En un estudio reciente sobre la frecuencia de la miastenia autoinmune y la miastenia genética en pacientes menores a 18 años de edad, la prevalencia de CMS en gran Bretaña se calculó como 9.7/1000000, pero varía considerablemente entre las regiones.

Tratamiento:

Inhibidores de AChE: Los AChEI son los fármacos que se administran con mayor frecuencia a los pacientes con CMS, pero pueden no ser efectivos en cada uno de ellos. AChE puede incluso deteriorar las manifestaciones clínicas en ciertos subtipos de CMS, como en COLQ-LAMB2-DOK7-MUSK-ORP4 relacionados con CMS.

Diaminopiridina: El fármaco alternativo más frecuente aplicado a AChEI o el que se administra con mayor frecuencia en combinación con AChEI es 3-4-DAP, aumenta la cantidad de acetilcolina liberada a la hendidura sináptica.

Salbutamol: El salbutamol es un β_2 -mimético, que se ha reportado beneficioso en XCSA7, COLQ, CHRNE relacionado con CMS.