



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

6° A

MATERIA:

NEUROLOGIA

TRABAJO:

CONGENITAL MYASTHENIC SÍNDROMES

DOCENTE:

DR. JOSE LUIS GORDILLO GUILLEN

ALUMNO (A):

YANIRA LISSETTE CANO RIVERA

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS, 17 DE NOVIEMBRE DE 2021

Miastenia Congenita

Los Síndromes miasténicos congénitos son un grupo heterogéneo de enfermedades genéticas de inicio temprano, trastornos de la remisión neuromuscular debido a mutaciones en proteínas implicadas en la organización mantenimiento o función de la placa motora.

Los CMG se caracterizan clínicamente por fatiga anormal o debilidad transitoria o permanente de los músculos extraoculares, faciales, bulbares, troncales, respiratorios o de las extremidades.

El inicio de la miopatía del platillo terminal es intrauterino, congénita en la infancia o la niñez y rara vez en la adolescencia. La gravedad varía de leve a fásica debilidad muscular permanente, insuficiencia respiratoria y muerte prematura. Todos los subtipos clínicos de fatigabilidad muscular pero la aparición, los síntomas que presentan y la respuesta al tratamiento varían dependiendo del mecanismo de que resulta del defecto genético subyacente. El término CMG es engañoso ya que no todos los CMG son congénitos.

Los datos de esta revisión se identificaron mediante búsquedas Medline de referencias de artículos relevantes.

Solo se publicaron artículos originales sobre los Seres humanos entre 1966 y 2017. No se consideraron reseñas, editoriales ni cartas. Las listas de referencias de los estudios recuperados fueron comprobadas los informes de estudios adicionales. Sitios web revisados en busca de información adicional particularmente genética información y para evaluar la patogenicidad de las mutaciones de CMS.

> Clasificación:

Los CMS pueden clasificarse según como criterios diferentes. Según el modo de herencia, el CMS puede clasificarse como autosómico dominante, autosómico recesivo, como de novo o como ya sea AD o AR.

La CMS también puede clasificarse por la proteína mutada, según este criterio de clasificación actualmente se pueden diferenciar 32 tipos diferentes de CMS. Un tercio de esquema diferencia CMS debido a la patología presináptica, sináptica o pos sináptica. Una cuarta categoría se refiere a CMS debido a defectos de glicosilación. Además, CMS puede clasificarse según la función de la proteína estructural o proteína de poro. Otra posibilidad de clasificar CMS es el tipo de mutación. Como mutaciones

Rituales, índices o inserciones como
progresiva, fluctuante o regresiva.

> 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 en 1/10 de la miastenia gravis
que es de 25-125 / 100000. En un
estudio reciente sobre la frecuencia
de la miastenia autoinmune y miastenia
autoinmune en pacientes menores de 18
años. La prevalencia de CMS en
Gran Bretaña como se calcula de
9.2 / 100000 pero varía
considerablemente entre las regiones
entre 2,9 y 14,8. En el estado
brasileño en Paraná la prevalencia
fue de 0,8.

Las proteínas mutadas 32 proteínas
ubicadas en la parte presináptica, sináptica
o posináptica del motor placa terminal
unión neuromuscular o proteínas que
caprimenton una glucosilación
anormal, informó estar involucrado
en los diversos tipos de CMS.
Ocho proteínas están asociadas con
CMS son causadas por defectos en las
proteínas posinápticas y para algunas
también son causadas por defectos de

las proteínas posinápticas, pero algunas de los CMS también son causadas por defectos de las proteínas presinápticas. Estos incluyen las proteínas $SLC5A7$. Los defectos presinápticos pueden ser además categorizados como trastornos que afectan el transporte axonal, trastornos que afectan la síntesis y recambio de acetilcolina y los trastornos que afectan la excitabilidad de uniones sinápticas.

Trastornos que afectan el transporte axonal, que recientemente mutaciones en el transportador de colina presináptica dependiente de Na y de alta afinidad. Las mutaciones en este gen también causa formas de FA alélicas de neuropatía motora distal.

La polisomnografía es importante para detectar trastornos del sueño debidos a apnea / hipopnea nocturna recientemente informado en CMS relacionado con COLQ y PNP2N.

Los síntomas indicativos de hipoventilación nocturna incluyen dolor de cabeza durante el día, sueño inquieto, disminución de la concentración, ronquidos, respiración recurrente infecciones o pérdida de peso.

La aptitud de las pruebas de función pulmonar - está restringida a pacientes que cooperan y los que no, pueden ser investigados mediante análisis.

FUENTES DE INFORMACION

Josef; Finsterer. (2019). Congenital myasthenic síndromes. Recuperado de [file:///C:/Users/Pc/Downloads/Congenital%20myasthenic%20syndromes%20\(1\).pdf](file:///C:/Users/Pc/Downloads/Congenital%20myasthenic%20syndromes%20(1).pdf)