

MIOPATÍAS Y ENFERMEDADES DE LA PLACA NEUROMUSCULAR

Carolina Hernandez Hernandez

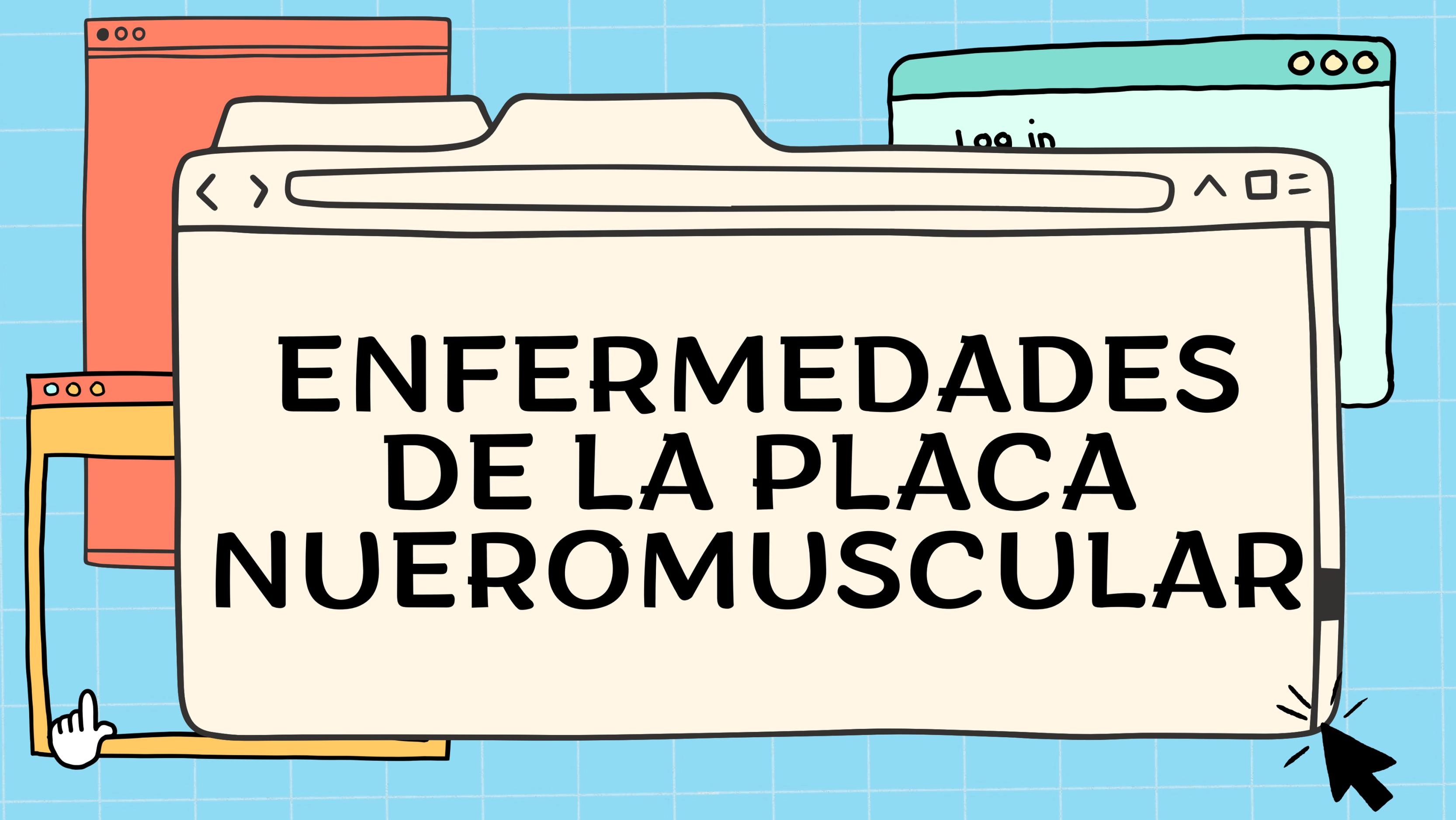
6to A

Dr. Raúl de la Rosa Pacheco

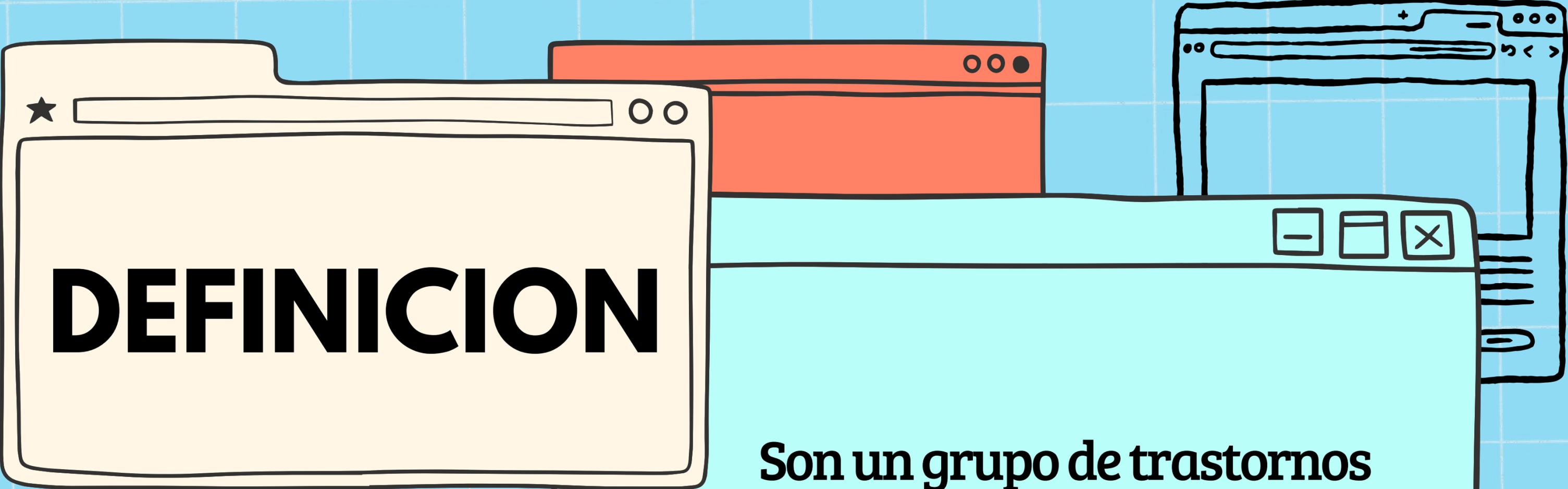
PASIÓN POR EDUCAR

PASIÓN POR EDUCAR

COMITAN DE DOMINGUEZ CHIAPAS A 18 de JUNIO DE 2025

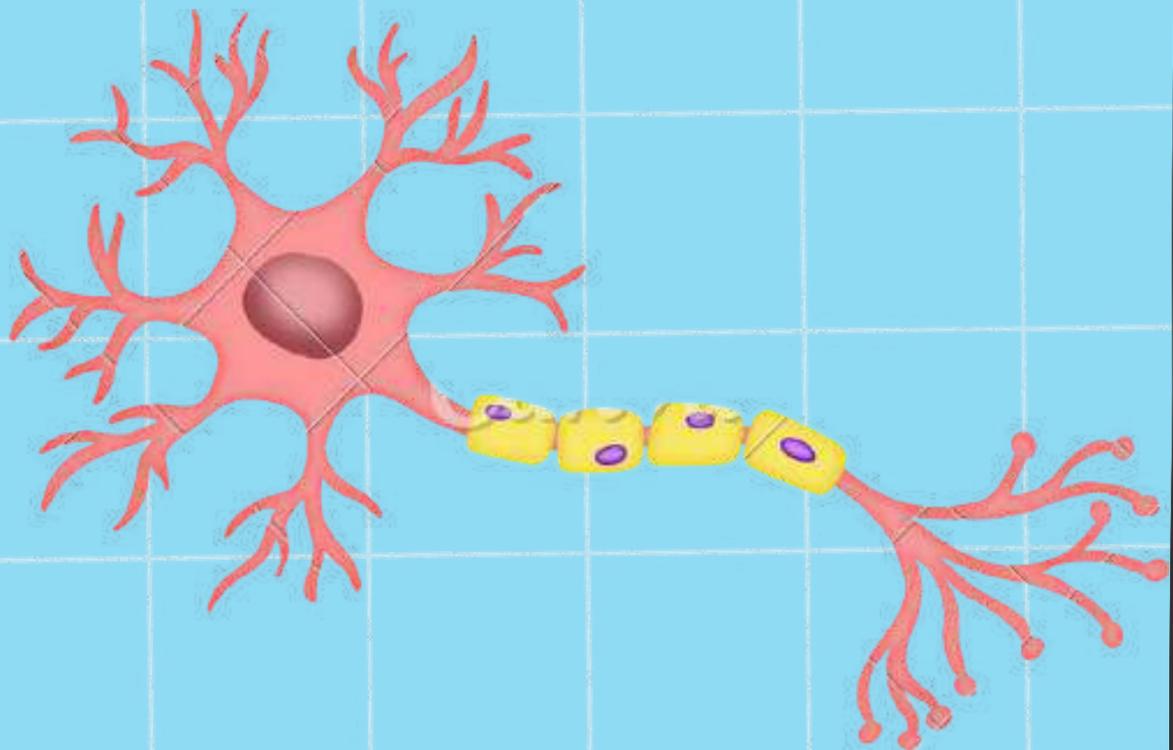


**ENFERMEDADES
DE LA PLACA
NEROMUSCULAR**

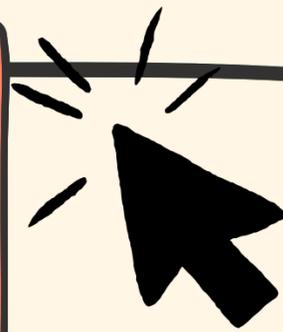


DEFINICION

Son un grupo de trastornos caracterizados por una alteración en la transmisión sináptica entre la neurona motora y la fibra muscular, lo cual se traduce en debilidad muscular, fatiga y, en casos severos, parálisis.

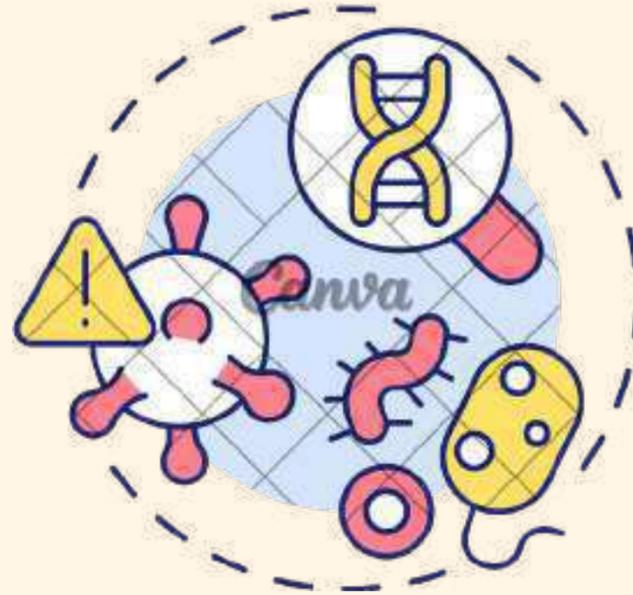


EPIDEMIOLOGIA



- **La prevalencia depende del tipo específico:**
 - **Miastenia gravis: 14-20 casos por cada 100,000 habitantes.**
 - **Síndrome de Lambert-Eaton: más raro, <3 por 1,000,000.**
 - **Botulismo: Poco frecuente, <100 casos/año en países desarrollados.**
 - **Miastenias congénitas: Raras de herencia genética.**





1. GENÉTICAS (Congénitas)

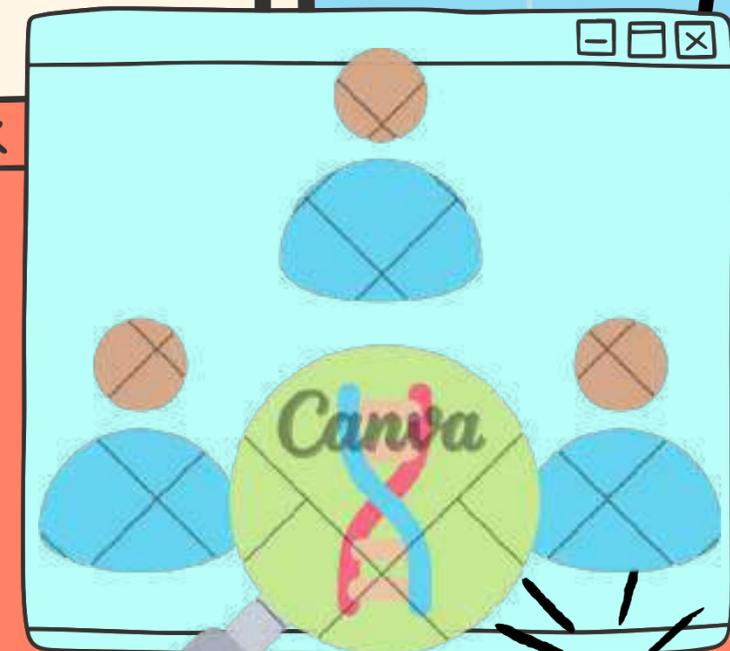
¿Qué son?

Son enfermedades causadas por mutaciones hereditarias en los genes que codifican proteínas necesarias para que funcione correctamente la unión entre el nervio y el músculo.

Origen:

Desde el nacimiento (congénito), y se transmiten por herencia (autosómica recesiva o dominante, dependiendo del gen afectado).

CLASIFICACION



CLASIFICACION

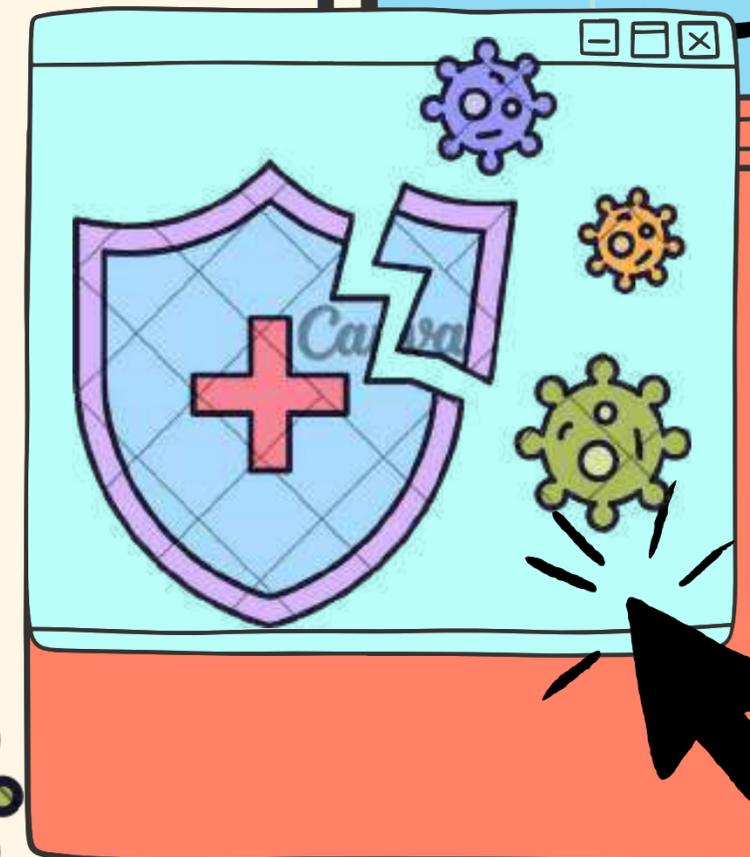
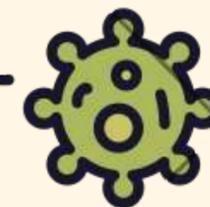
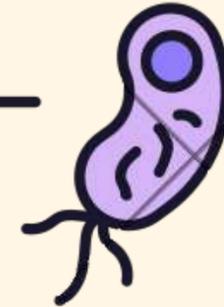
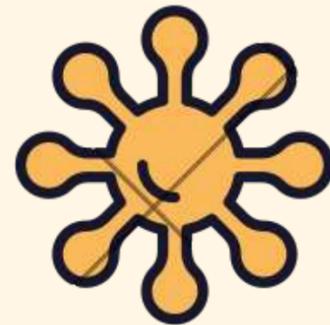
2. AUTOINMUNES

¿Qué son?

Son enfermedades en las que el sistema inmunológico del propio cuerpo ataca por error componentes normales de la placa neuromuscular.

Origen:

No es genético. Aparecen de manera espontánea o asociadas a otras enfermedades autoinmunes.



3. TÓXICAS O FARMACOLÓGICAS

¿Qué son?

Son alteraciones de la placa neuromuscular causadas por sustancias externas o medicamentos que interfieren directamente con la transmisión del impulso nervioso al músculo.

Origen:

Externo o inducido. Puede ser por contaminación, uso médico, o exposición a sustancias tóxicas.

CLASIFICACION

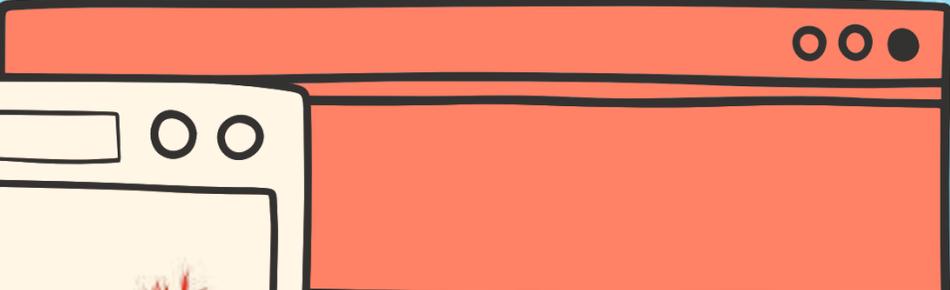




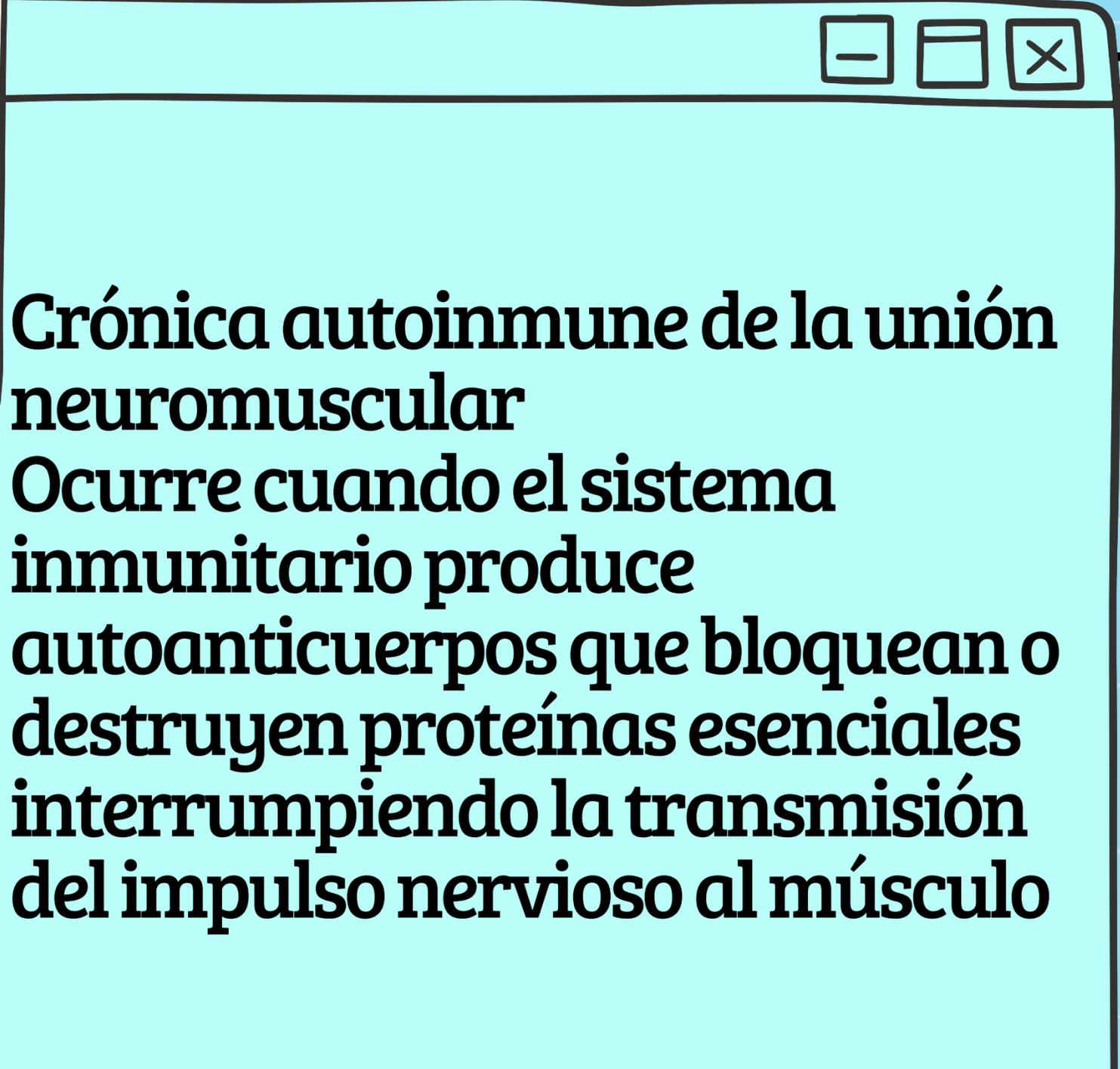
**MIASTENIA
GRAVIS**



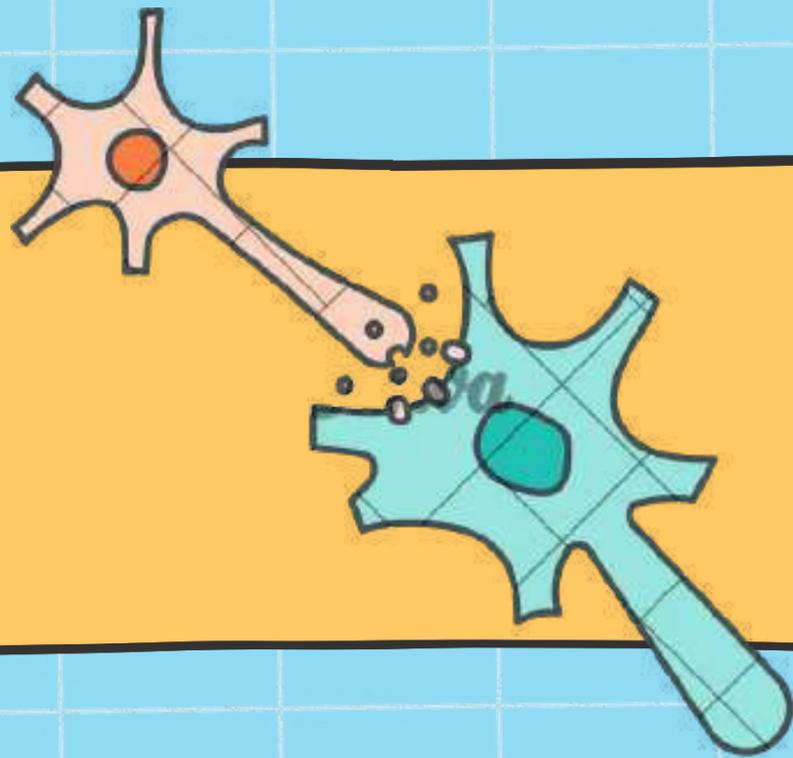
DEFINICION



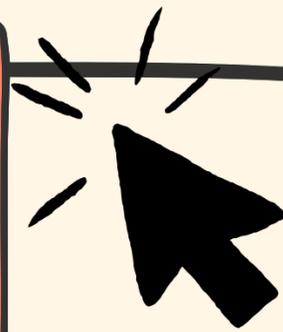
Crónica autoinmune de la unión neuromuscular



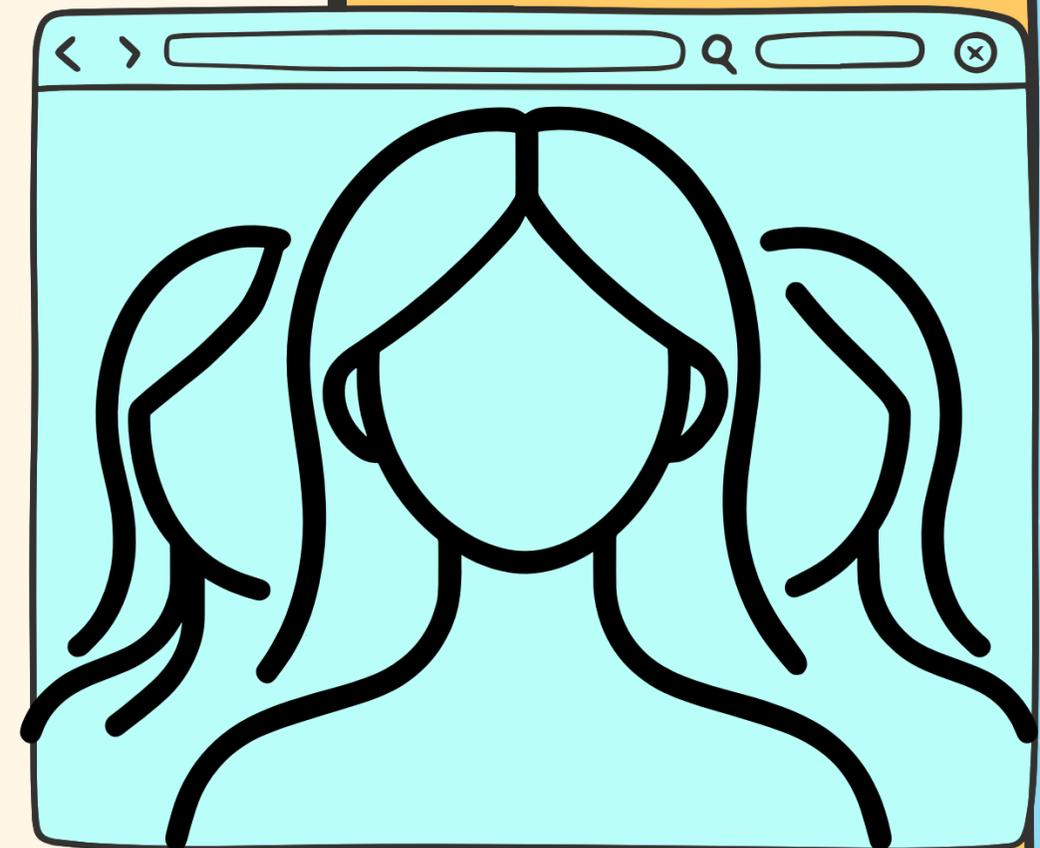
Ocurre cuando el sistema inmunitario produce autoanticuerpos que bloquean o destruyen proteínas esenciales interrumpiendo la transmisión del impulso nervioso al músculo



EPIDEMIOLOGIA



- **Prevalencia mundial: 15–20 casos por 100,000 habitantes.**
- **Incidencia anual: 1–3 casos nuevos por 100,000 habitantes.**
- **Mujeres jóvenes (20–30 años) y hombres mayores (60–80 años).**
- **En México: Edad media diagnóstico 43–47 años.**
- **Formas especiales: 10–25% de los recién nacidos de madres miasténicas presentan forma neonatal transitoria.**



ANTICUERPOS

El SI produce IgG que atacan componentes de la unión neuromuscular: AChR o MuSK, LRP4

PATOGENIA

MECANISMOS DE DAÑO

Los anticuerpos: - Bloquean la unión de la acetilcolina al receptor - Destruyen receptores por activación del complemento - Reducen el número de receptores por degradación acelerada

ALTERACION ESTRUCTURAL

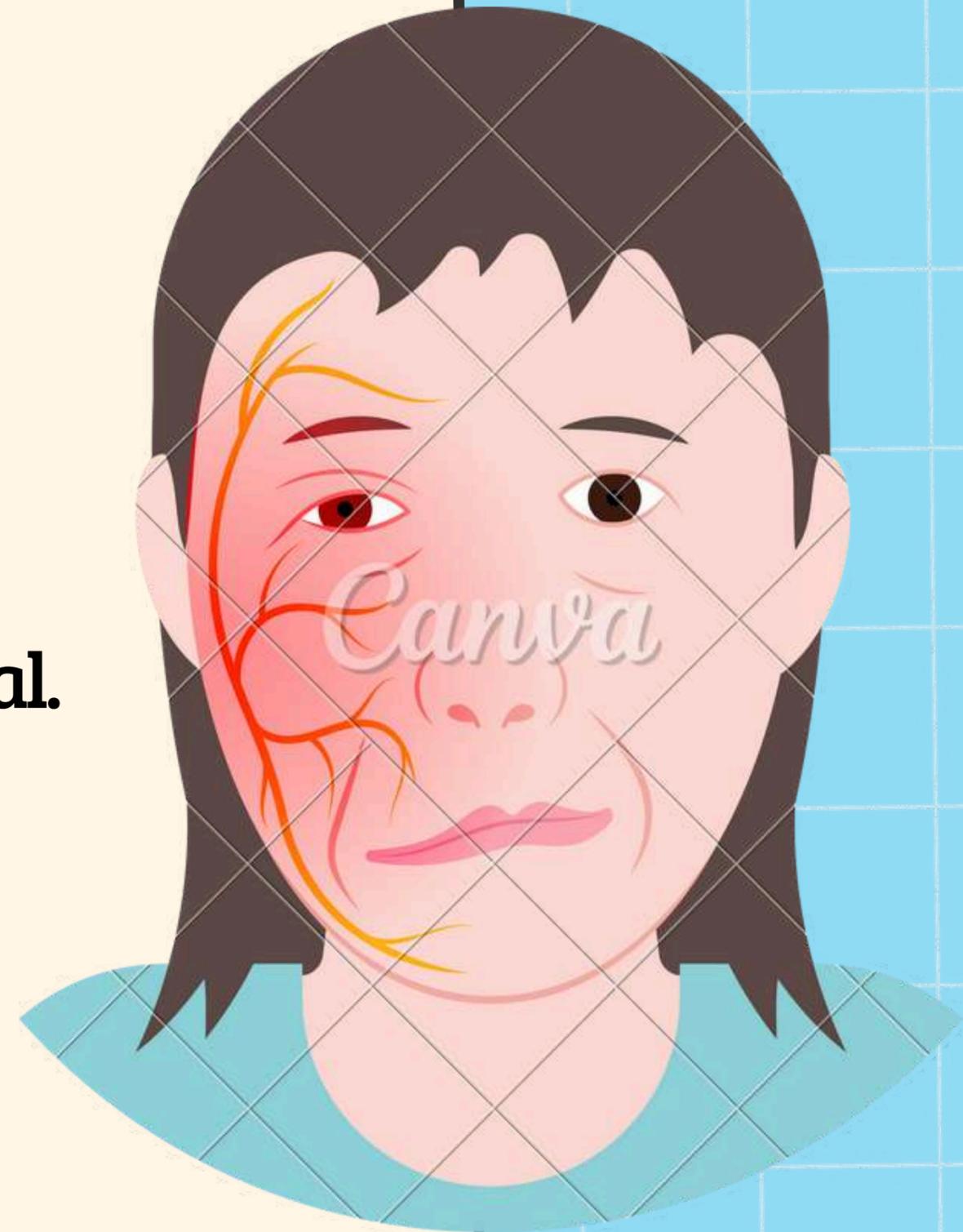
Se daña la placa neuromuscular: - Menos receptores AChR - Menor transmisión del impulso - Fallo en la contracción muscular con actividad repetid

CLINICA

Debilidad muscular fluctuante y fatiga de músculos estriados voluntarios.

Compromiso ocular

- **Ptosis asimétrica, que puede hacerse bilateral.**
- **Diplopía por afectación del recto medial.**
- **Signos típicos: Cogan, Von Graefe, Peek, hipercontracción del frontalis y facies depresiva.**



CLINICA

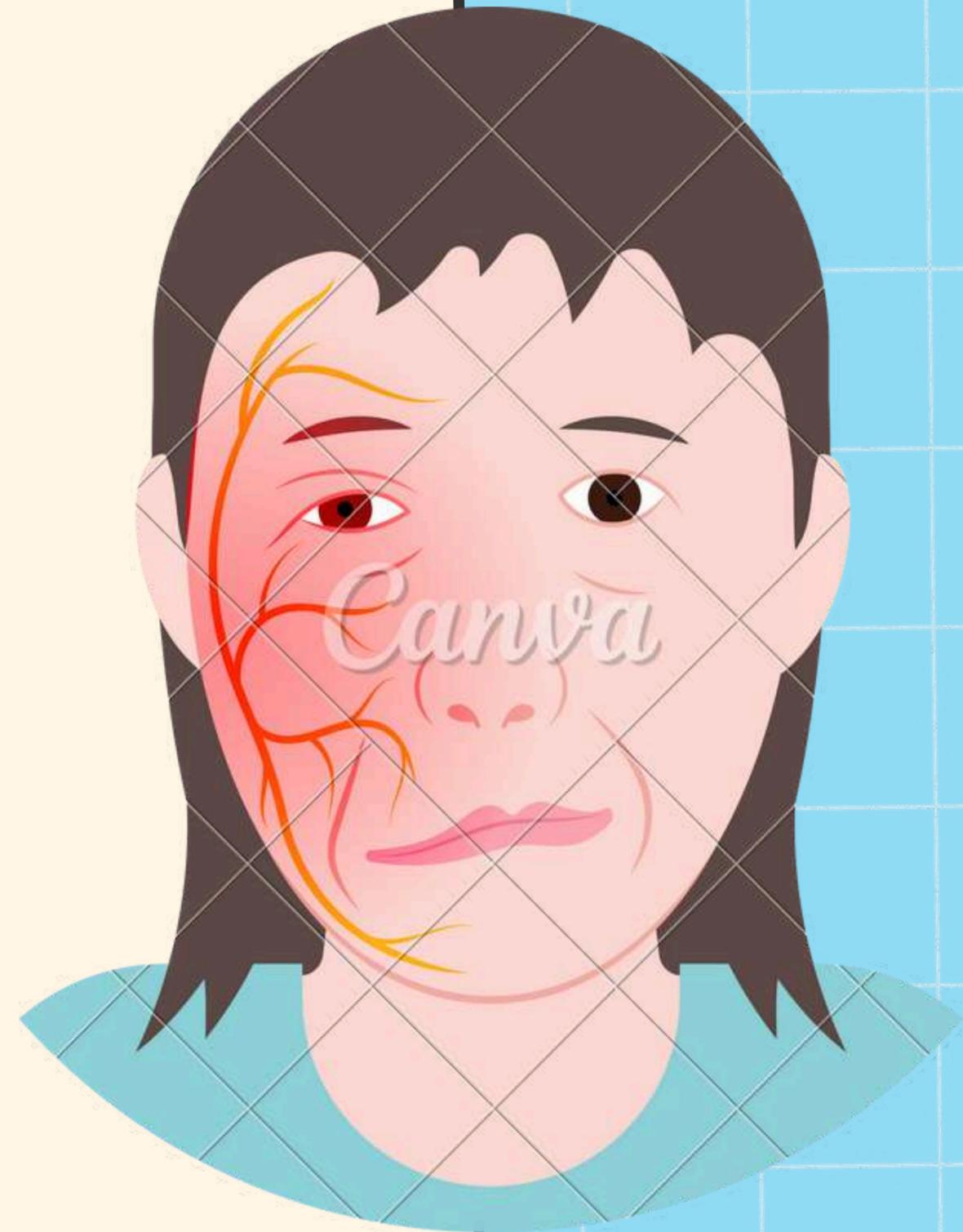
Compromiso bulbar

- Disartria flácida, disfagia, disfonía, regurgitación.

En crisis miasténica:

Compromiso axial y apendicular

- Predominio en músculos proximales
- Hipotrofia muscular en fases avanzadas.



1. LABORATORIO

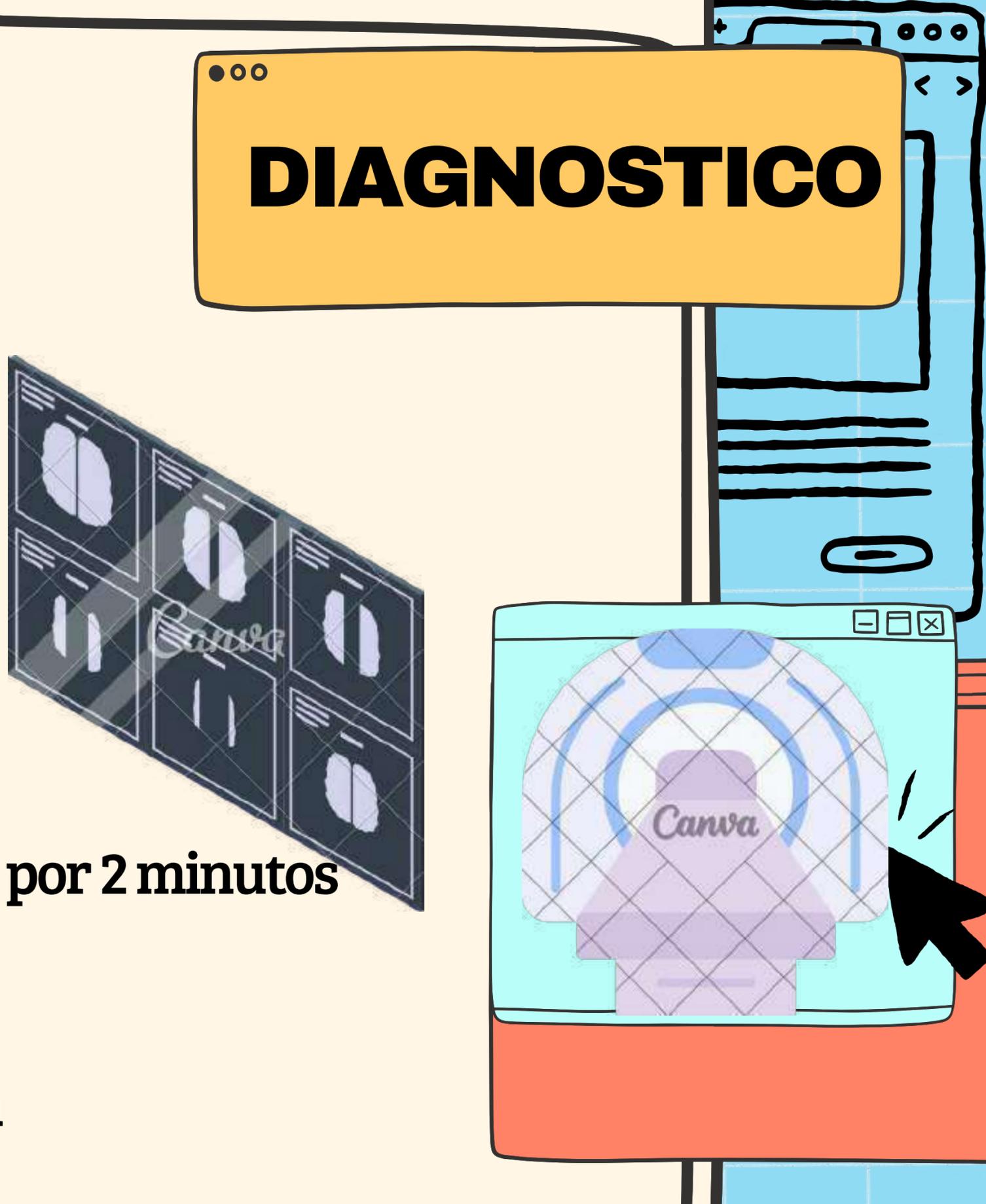
- Anticuerpos anti-AChR
- Anticuerpos anti-MuSK
- Anticuerpos anti-LRP4

2. PRUEBAS DE IMAGEN

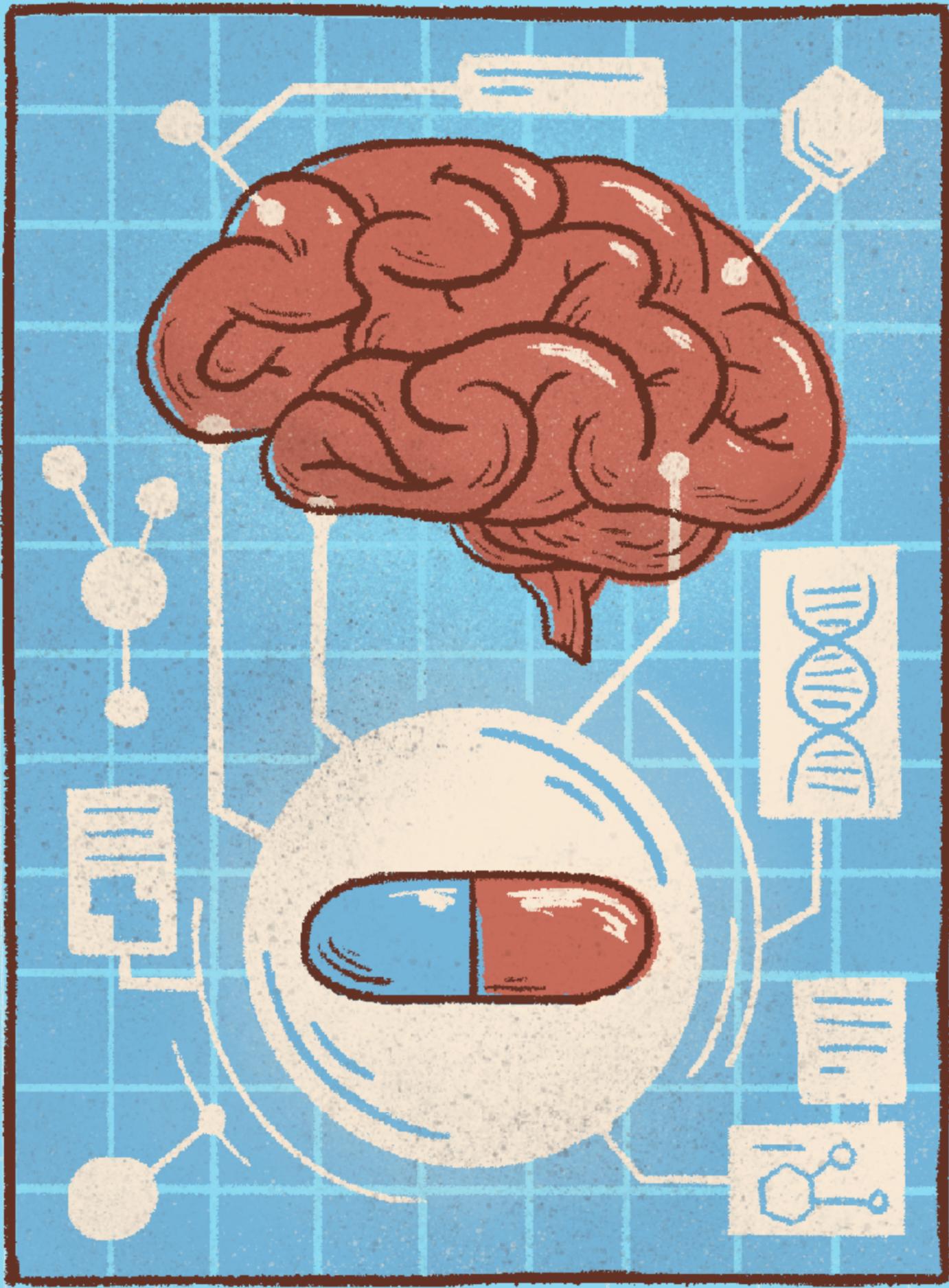
- Tomografía de tórax con contraste
- RMN cerebral

3. PRUEBAS FUNCIONALES

- Prueba del hielo: mejora de la ptosis por 2 minutos
- Electrofisiología:
 - Estimulación repetitiva:
 - Electromiografía de fibra única



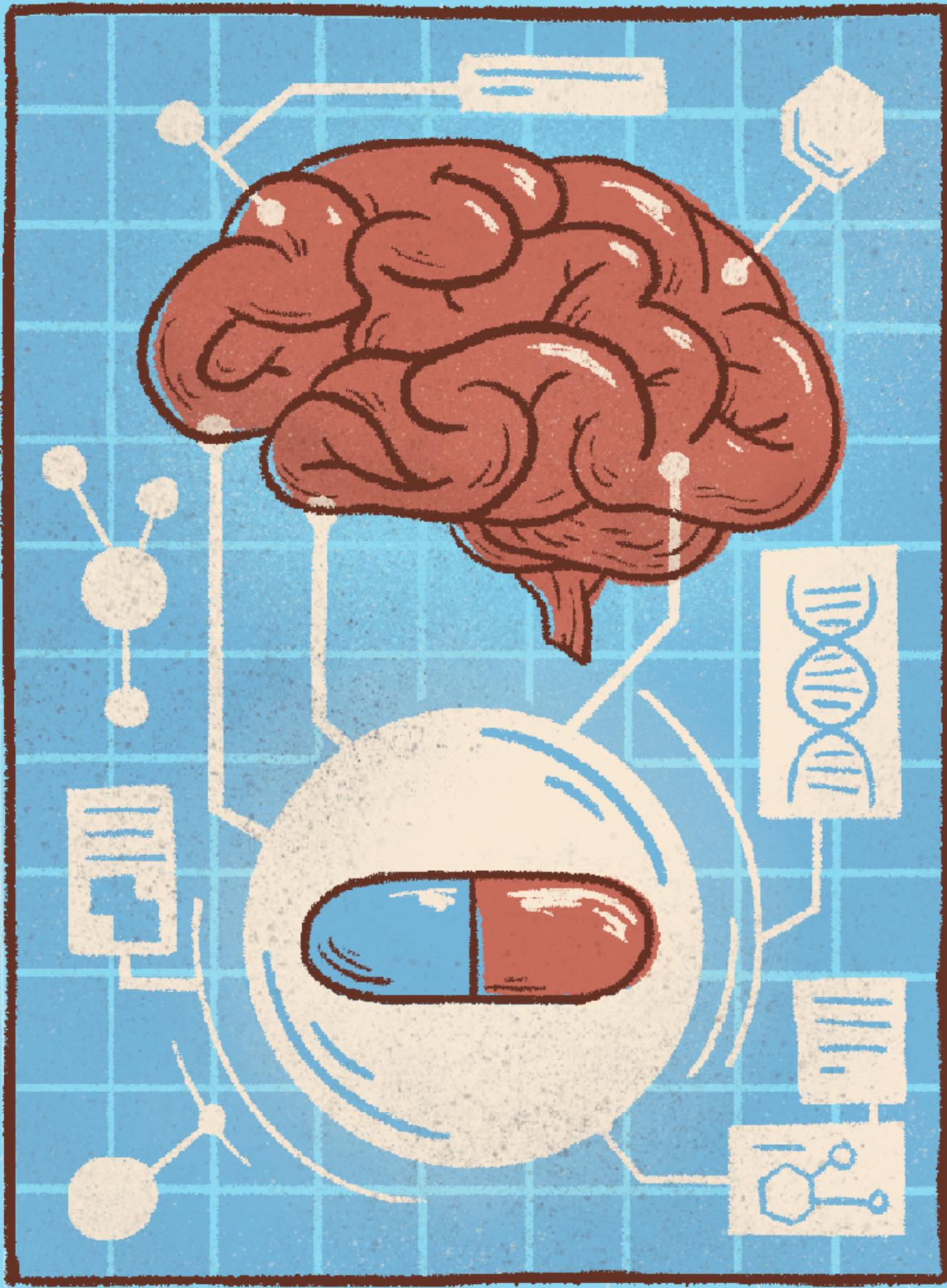
DIAGNOSTICO



TRATAMIENTO

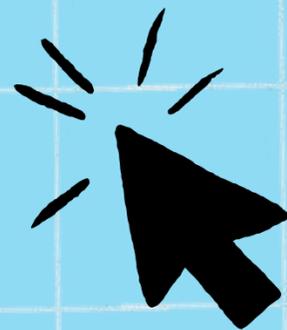
Tratamiento sintomático

- Inhibidores de la acetilcolinesterasa (Piridostigmina).
- Dosis inicial: 30–60 mg VO cada 8 horas, ajustable según respuesta.



TRATAMIENTO

2. Terapia inmunomoduladora
- Corticoides (prednisona): dosis alta inicial, luego reducción gradual.
 - Mejoría en ~90% de pacientes, acción después de 6–8 semanas.



TRATAMIENTO

3. Tx en crisis y preoperatorio

- **Plasmaféresis: elimina autoanticuerpos.**
- **Inmunoglobulina IV: modula respuesta inmune.**

Tratamiento quirúrgico

- **Miomectomía: indicada en pacientes con timoma, hiperplasia tímica o MG generalizada <60 años.**



**SINDROME
MIASTENICO
DE EATON-
LAMBERT**



DEFINICION



Es un trastorno autoinmune raro de la unión neuromuscular, caracterizado por debilidad muscular proximal y disminución de reflejos, causado por anticuerpos contra los canales de calcio tipo P/Q dependientes de voltaje en la terminal presináptica.



CLINICA

- Debilidad muscular proximal, simétrica.
- Hiporreflexia o arreflexia.
- Fatigabilidad leve o ausente.
- Trastornos del habla 

Vision Borrosa

Disfuncion erectil

Estreñimiento

Vision Borrosa

Boca seca

DIAGNOSTICO



1. Historia clinica

2. Pruebas inmunológicas

- **Anticuerpos anti-VGCC (canales de calcio P/Q).**
- **Tamizaje para neoplasias ocultas.**



3. Electrofisiología

EMG con estimulación repetitiva:

- **A 2-3 Hz**
- **A 50 Hz**

4. Imagen

- **TC o PET de tórax: buscar carcinoma microcítico pulmonar.**

TRATAMIENTO

- **Pilar del tratamiento: manejo de la neoplasia subyacente, si está presente.**

3,4-diaminopiridina (3,4-DAP):

- **Dosis inicial: 5 mg VO, 3 veces al día.**
- **Incrementos semanales de 5 mg hasta dosis efectiva.**
- **Dosis habitual: 30–100 mg/día.**
- **Riesgo de crisis convulsivas si se supera 80 mg/día.**
- **Mayor eficacia si se combina con inhibidores de la acetilcolinesterasa.**

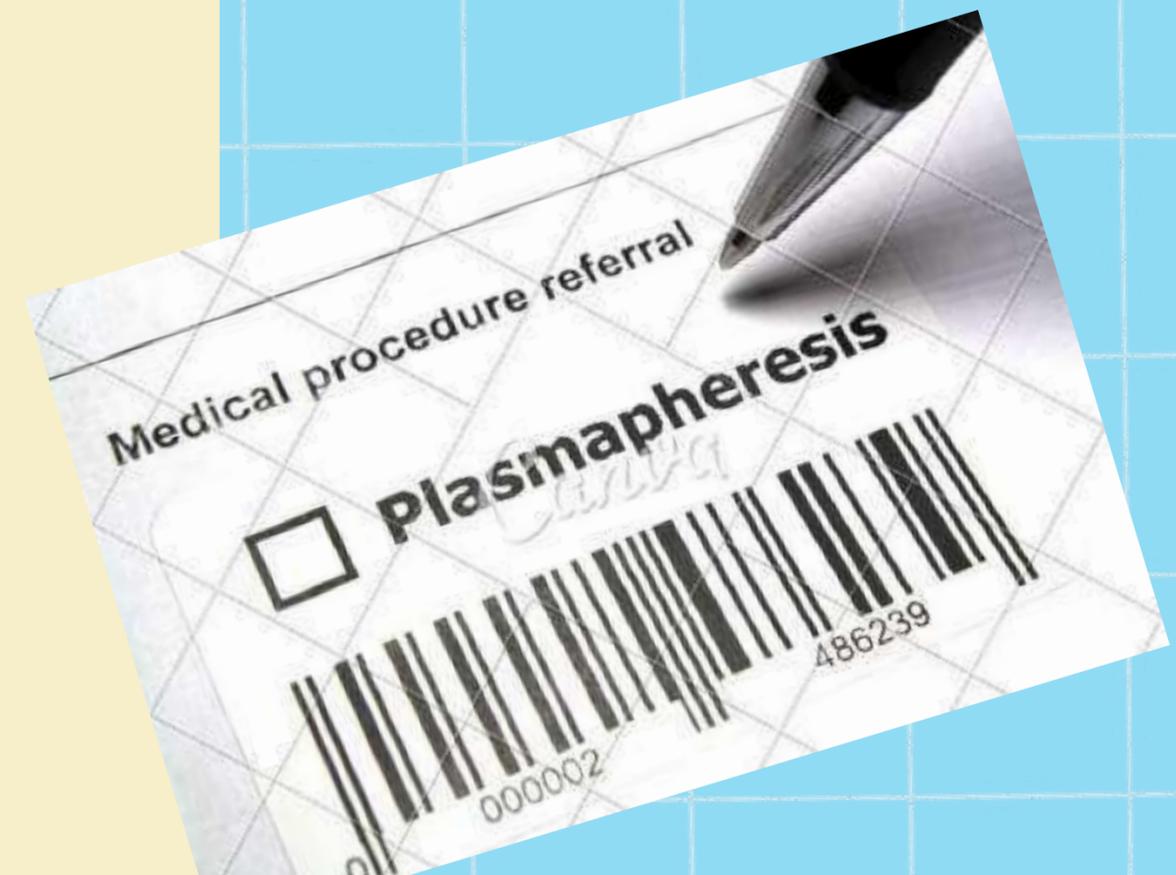
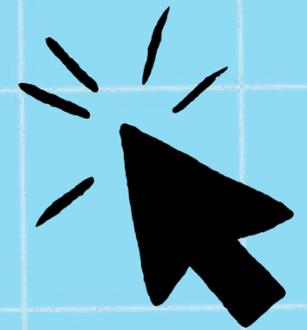


TRATAMIENTO

Plasmaféresis e inmunoglobulina intravenosa (IVIG):

- **Indicadas en debilidad aguda o compromiso respiratorio.**

Inmunosupresores: se han utilizado, pero no hay estudios controlados que respalden su eficacia concluyente.



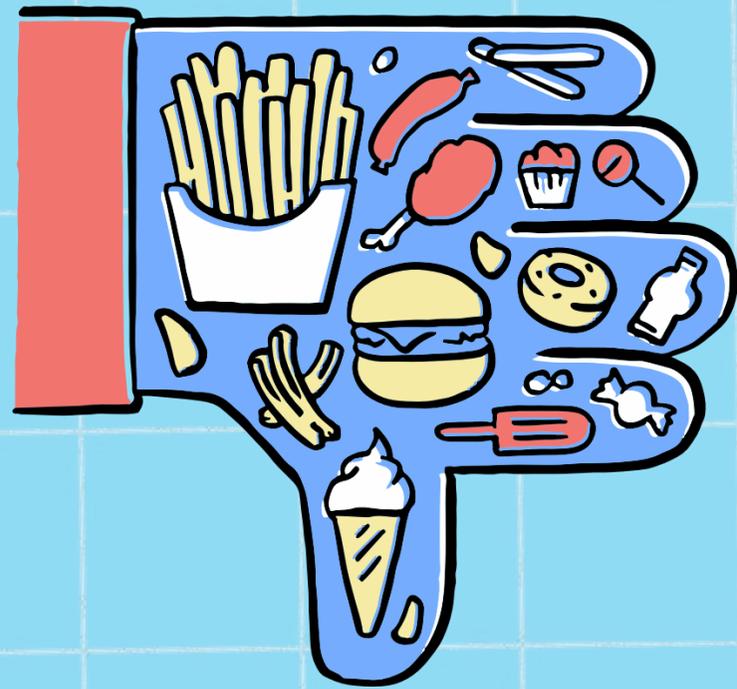


**SINDROME
DE
BOTULISMO**

DEFINICION

- **Enfermedad neuromuscular grave causada por la toxina botulínica, producida por la bacteria Clostridium botulinum.**
- **La toxina bloquea la liberación de acetilcolina en la unión neuromuscular, causando parálisis flácida.**



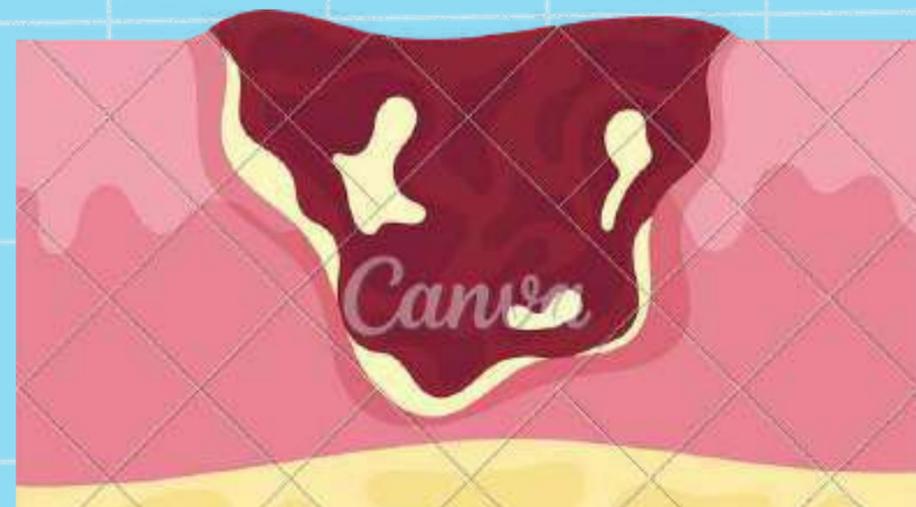


ETIOLOGIA



Formas clínicas:

- **Botulismo alimentario**
- **Botulismo por herida**
- **Botulismo infantil**

A mobile application interface on a yellow background. At the top left is a close button (X) and a minus sign. At the bottom left is a hamburger menu icon. At the bottom center is a camera icon. At the bottom right is a large red block with a yellow letter 'A'.

CLINICA

Inicio

- Periodo de incubación: 12 a 36 horas (puede variar 6-72 horas).

Parálisis facial bilateral.

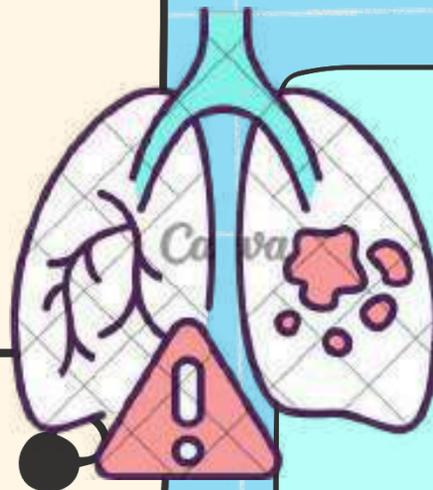
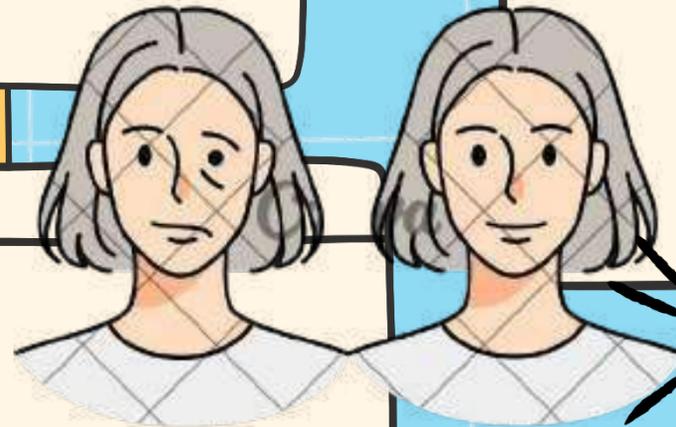
- Debilidad muscular simétrica descendente.
- Parálisis de músculos respiratorios → insuficiencia respiratoria.
- Sin fiebre ni alteración del estado mental.
- Reflejos osteotendinosos normales o disminuidos.

Síntomas oculares:

Diplopía, ptosis palpebral, midriasis.

Disfunción bulbar:

- Disartria, disfagia, voz nasal, dificultad para deglutir.



DIAGNOSTICO



Clínico

- Historia compatible con ingesta de alimentos en mal estado o heridas contaminadas.
- Parálisis flácida descendente sin fiebre ni alteración sensitiva.
- Ausencia de compromiso sensorial o reflejos patológicos.



- Detección de toxina botulínica en suero, heces o alimentos.
- Cultivo de *C. botulinum* en heridas o heces.
- Estudios electro diagnósticos (EMG)
- Radiografía de tórax y gasometría arterial



TRATAMIENTO

- Hospitalización
 - Soporte ventilatorio:
- Antitoxina botulínica heptavalente:**
- Debe administrarse para neutralizar la toxina circulante.
-
- Tratamiento específico según tipo:
 - Botulismo por herida: desbridamiento quirúrgico + antibióticos (penicilina G o metronidazol).
 - Botulismo infantil: evitar antibióticos que alteren la flora intestinal.
 - Rehabilitación y fisioterapia.
 - La mayoría se recuperan en semanas o meses, sin secuelas permanentes.

