

Los síndromes miasténicos congénitos existen. El recorrido hasta su diagnóstico

ÀNGELA VIDAL BATALLER – R3 PEDIATRÍA H.GENERAL UNIVERSITARIO DR. BALMIS

TUTORES DR. FRANCISCO GÓMEZ Y DRA. ROCÍO JADRAQUE- UNIDAD NEUROPEDIATRÍA

COLABORAN DRA. LOREA RUIZ Y DR. CARLOS PÉREZ- ENDROCIINOLOGÍA PEDIÁTRICA

Índice y abreviaturas



Caso clínico



Diagnóstico diferencial



Comentarios



Conclusiones



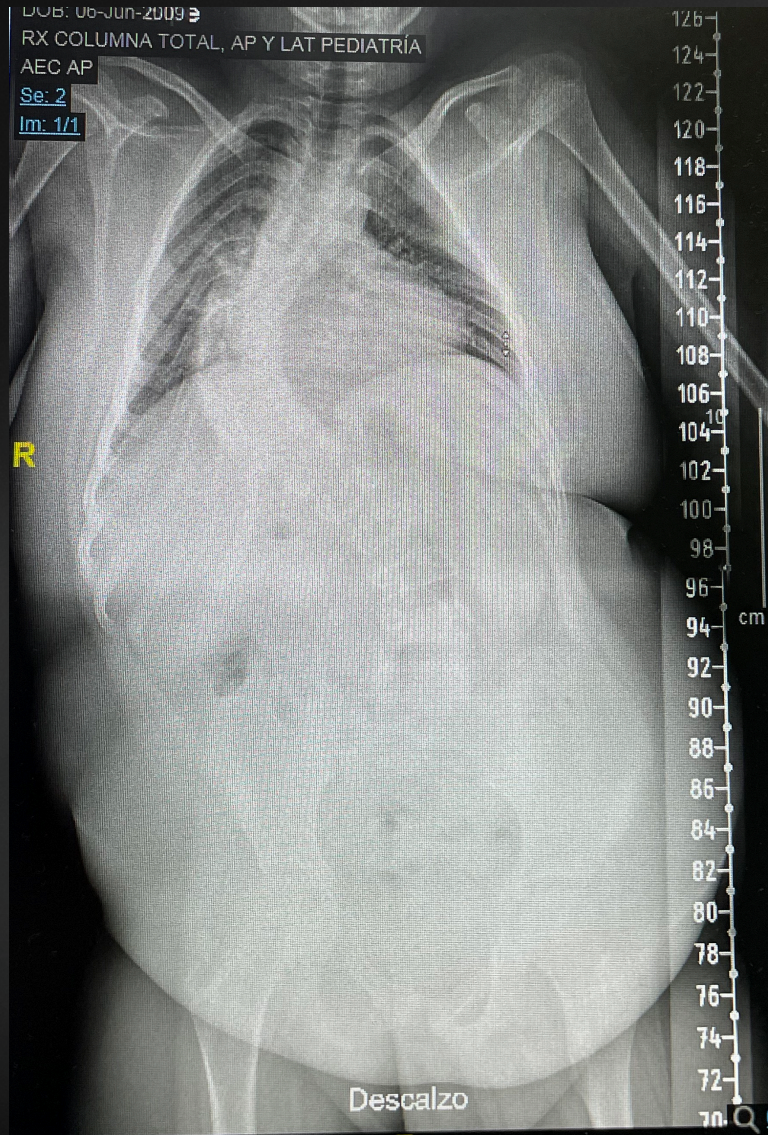
Bibliografía

- SMC = síndromes miasténicos congénitos
- MG = miastenia gravis
- ACh = acetilcolina
- NM = neuromuscular

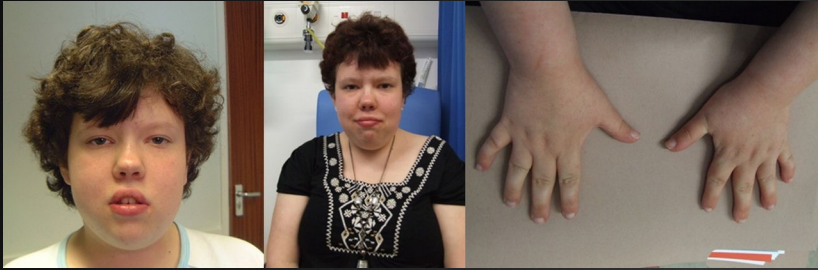
Caso clínico

- ▶ Niño de 9 años remitido desde endocrinología pediátrica
 - ▶ retraso madurativo global
 - ▶ fenotipo peculiar y escoliosis grave
 - ▶ talla baja, obesidad central, criptorquidia derecha y micropene
- ▶ AP: embarazo y perinatal sin incidencias. Afectación áreas de la psicomotricidad gruesa y fina y del lenguaje. Informe escolar (CI 40, retraso intelectual moderado), en aula específica
- ▶ AF: padres sanos de 27 y 29 años, primos hermanos, analfabetos. Hermana de 7 años con retraso intelectual y del lenguaje. Enfermedad cardiovascular

Caso clínico



Caso clínico



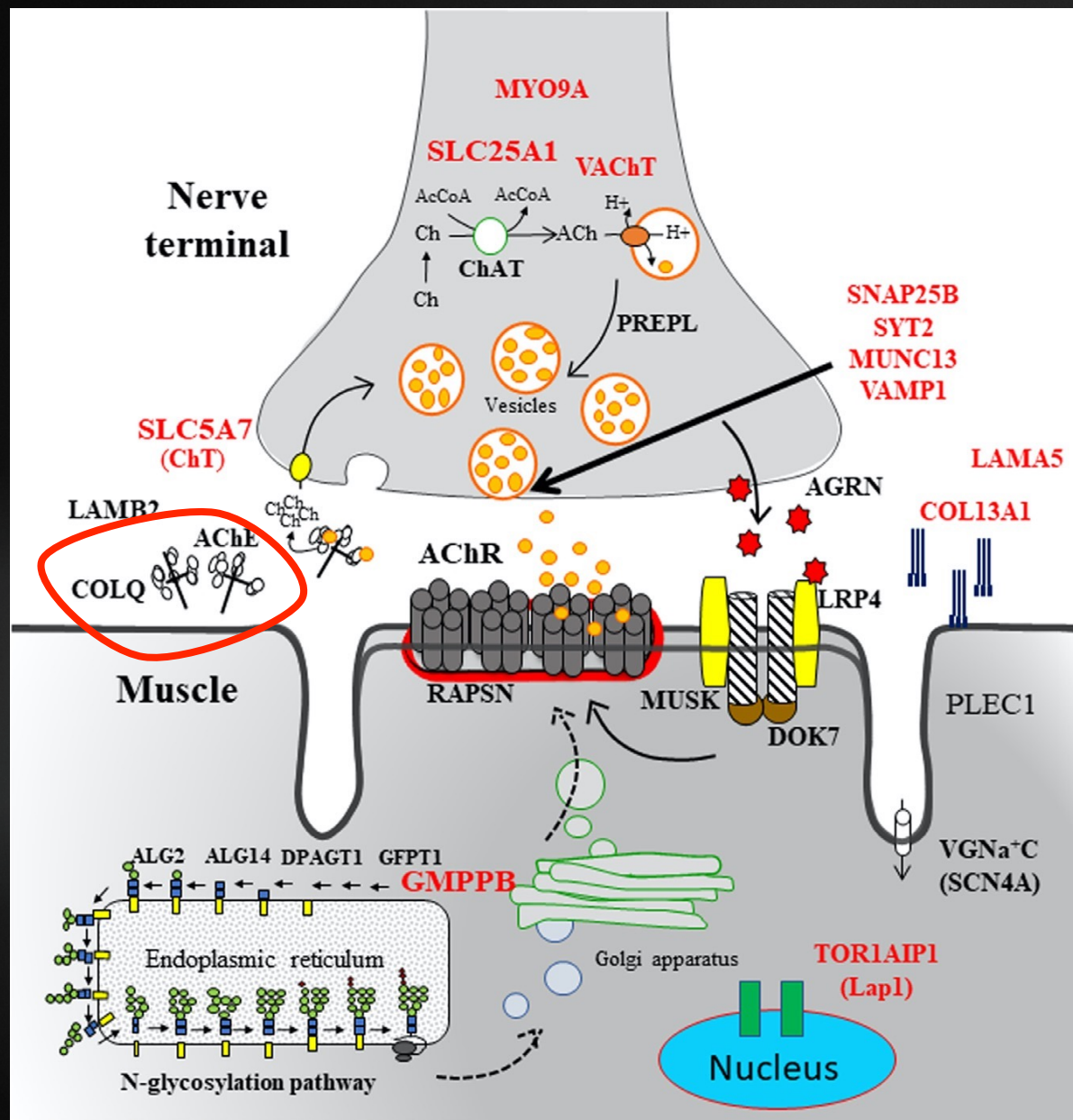
ENCEFALOMIOPATÍA SINDRÓMICA

- ✓ ENG-EMG
- ✓ ESTUDIO CARDIOLÓGICO
- ✓ ANÁLISIS (CK, TRANSAMINASAS)

Caso clínico

Resultados

- ▶ Estudio genético negativo para Prader-Willi y Temple
- ▶ CK/transaminasas y cardiológico normal
- ▶ ENG-EMG: miopatía difusa de predominio proximal grave con conducción neuronal en el límite bajo de la normalidad y escasos signos de inestabilidad de membrana
- ▶ RMN cerebral normal

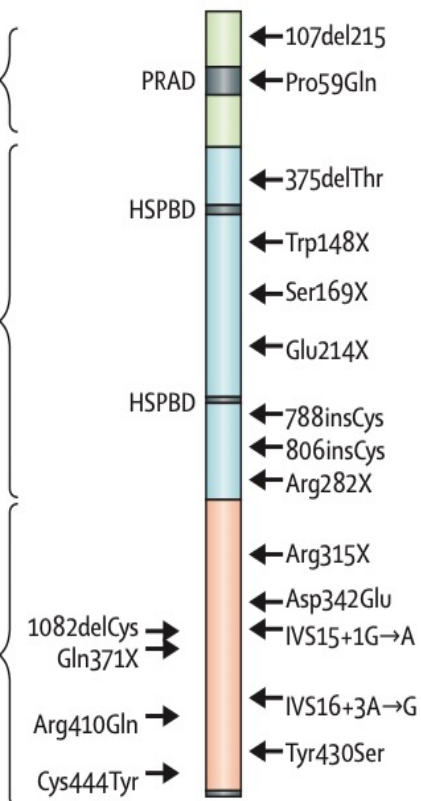


A

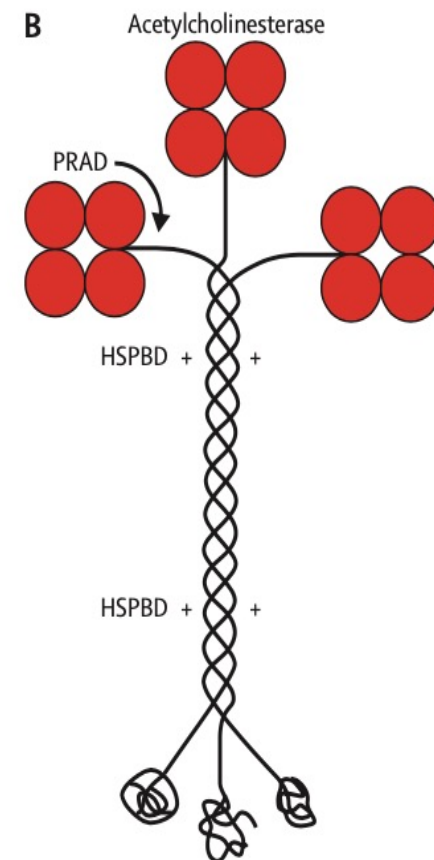
N-terminal region

Collagen domain

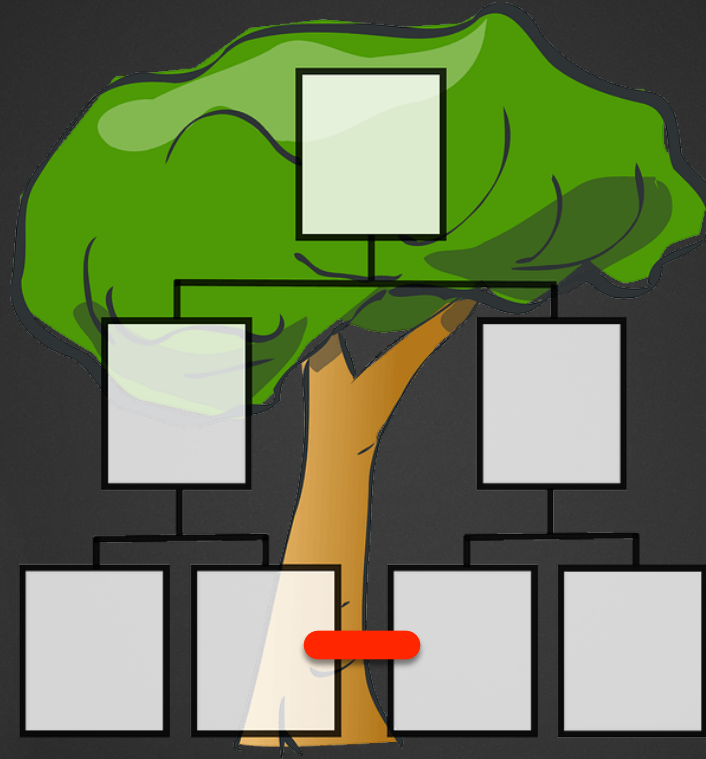
C-terminal region



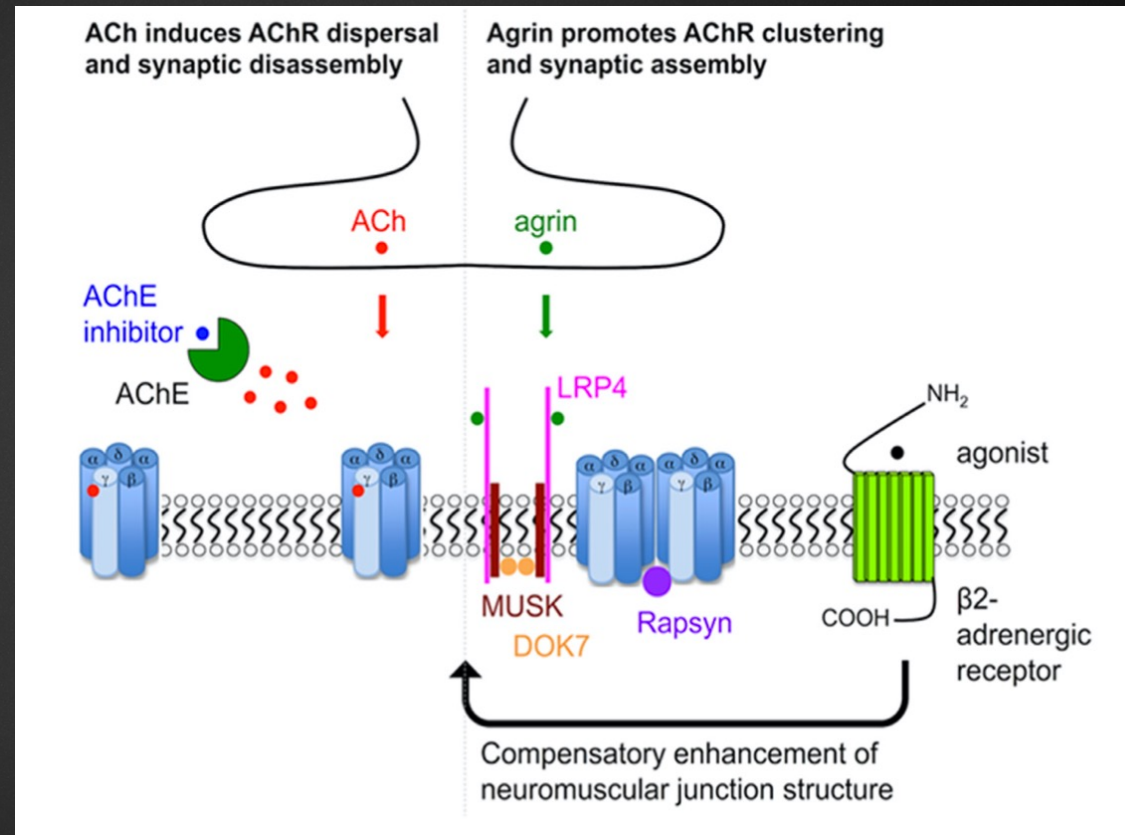
B



Caso clínico

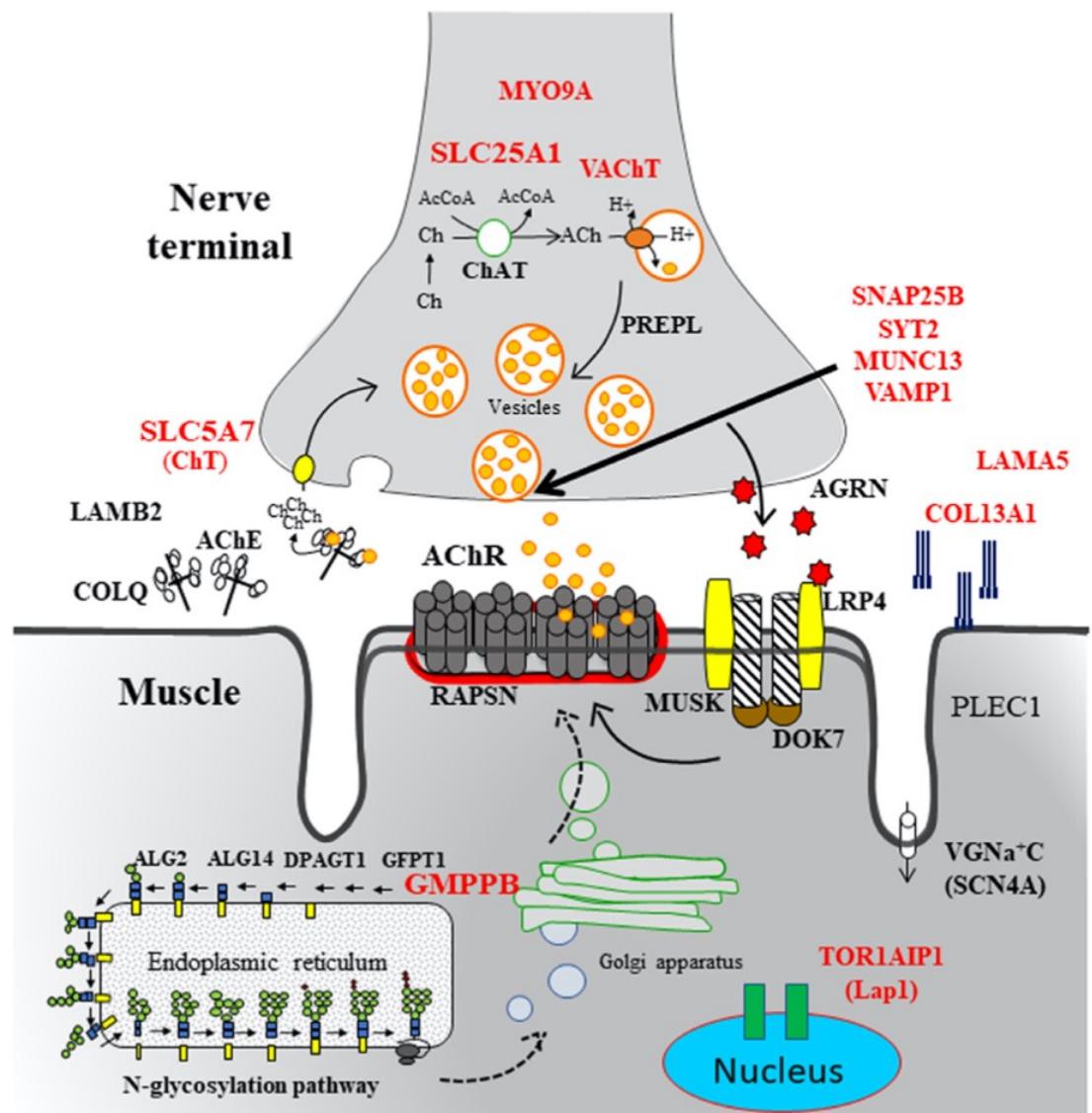


Caso clínico



Comentarios. Miastenia

MG	Miastenia gravis neonatal	SMC
Debilidad, hipotonía y fatigabilidad		
Raro en < 1 año	Neonatal (nacimiento – 3 ddv)	Cualquier edad
Anticuerpos		Genética



Comentarios

- ▶ Pueden presentarse a cualquier edad; <<al nacimiento o en la primera infancia
- ▶ Se caracterizan por FATIGABILIDAD y DEBILIDAD de la musculatura ocular, facial, bulbar o extremidades
- ▶ Amplio rango de fenotipos y gravedad. La discapacidad cognitiva, el dismorfismo, la neuropatía o la epilepsia son raros
- ▶ Su diagnóstico requiere de un alto grado de sospecha y ha contribuido mucho la generalización del uso de la secuenciación de genes basada en paneles
- ▶ Analíticamente no alteraciones
- ▶ El EMG es muy útil pero hay que saber qué pedir: R-CMAP (repetitive-compound muscle action potential) o RNS (repetitive nerve stimulation)

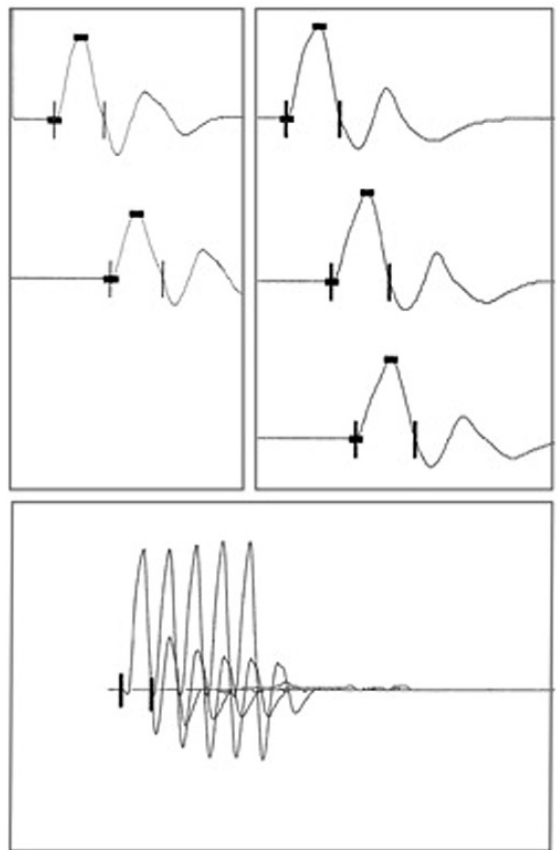
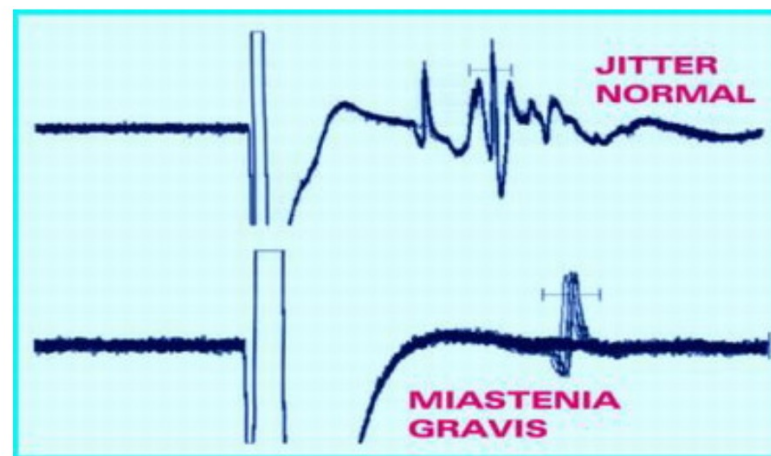


Fig. 1. Demonstration of R-CMAP amplitude peak (top) in a patient with slow channel syndrome. Decrement of the R-CMAP peak, without significant change in the primary CMAP peak.

Jitter



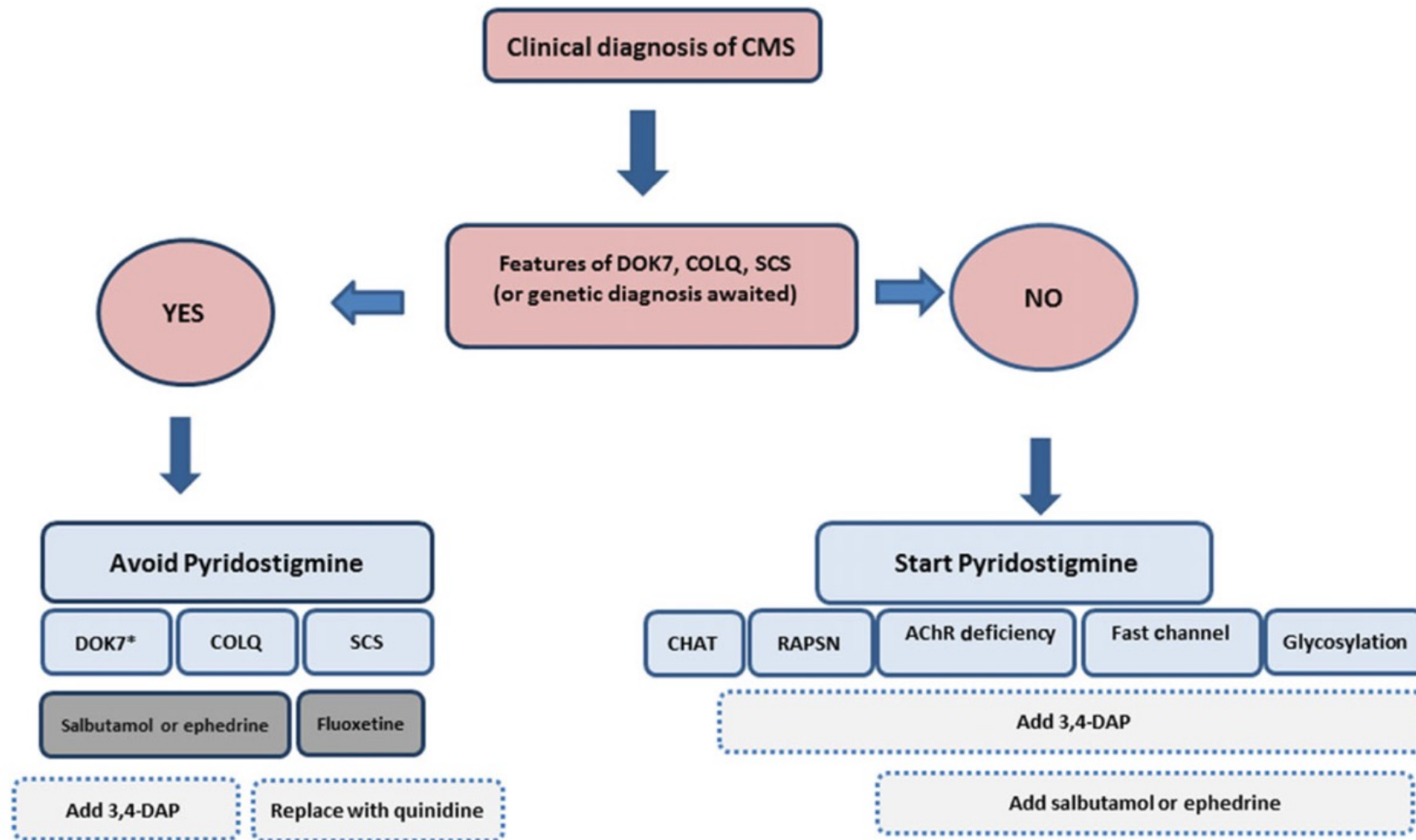


Figure 3. Treatment algorithm for the main CMS subtypes, with second- and third-line treatments shown as dotted lines. *Applies to all members of the AChR-clustering complex.

Conclusiones

- ▶ Ante síntomas y signos de debilidad e hipotonía, hay que determinar si existe fatigabilidad
- ▶ Los SMC son infrecuentes, pero existen y se pueden tratar
- ▶ El uso generalizado de las nuevas técnicas de diagnóstico genético está permitiendo filiar patologías infradiagnosticadas
- ▶ El trabajo en equipo mejora el abordaje de los pacientes

Bibliografía

1. Beeson D. Congenital myasthenic syndromes. *Curr Clin Neurol*. 2018;0:251–74.
2. Ramdas S, Beeson D. Congenital myasthenic syndromes: where do we go from here? *Neuromuscul Disord* [Internet]. 2021;31(10):943–54. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2021.07.400>
3. Engel AG, Shen XM, Selcen D, Sine SM. Congenital myasthenic syndromes: Pathogenesis, diagnosis, and treatment. *Lancet Neurol* [Internet]. 2015;14(4):420–34. Available from: [http://dx.doi.org/10.1016/S1474-4422\(14\)70200-0](http://dx.doi.org/10.1016/S1474-4422(14)70200-0)
4. Bestué-cardiel M, Benito DN. Estado actual de los síndromes miasténicos congénitos. 2017;65(4):161–76.
5. Lee M, Beeson D, Palace J. Therapeutic strategies for congenital myasthenic syndromes. *Ann N Y Acad Sci*. 2018;1412(1):129–36.
6. Rodríguez Cruz PM, Palace J, Beeson D. The neuromuscular junction and wide heterogeneity of congenital myasthenic syndromes. *Int J Mol Sci*. 2018;19(6):1–23.
7. Iyadurai SJP. Congenital Myasthenic Syndromes. *Neurol Clin* [Internet]. 2020;38(3):541–52. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.ncl.2020.03.004>
8. Santidrian MAM, Viñas JMP, Axpe CG, Ruiz C. Síndromes miasténicos congénitos . Valoración clínica y electromiográfica. 2002;10–6.

Los síndromes miasténicos congénitos existen. El recorrido hasta su diagnóstico

ÀNGELA VIDAL BATALLER – ANVIBAT@GMAIL.COM