

# XLVIII

# Reunión anual SENEP

Palacio de Ferias  
y Congresos

## MÁLAGA

## 14-16

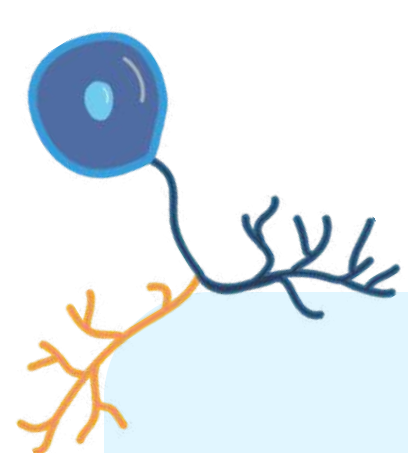
## mayo

## 2026



## VARIABILIDAD EN EL DEBUT DE LOS SÍNDROMES MIASTÉNICOS CONGÉNITOS

Ródenas Garcinuño T, Cutillas García A, Gómez Gosálbez F, Jadraque Rodriguez R  
*Hospital General Universitario Doctor Balmis*

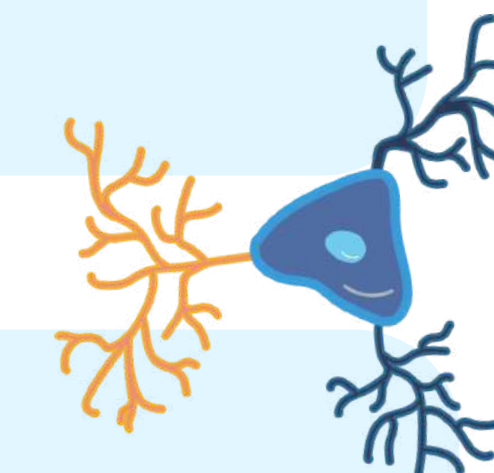


### Introducción:

Los **síndromes miasténicos congénitos (SMC)** son un grupo heterogéneo de enfermedades de origen genético caracterizadas por un **fallo** en la **transmisión neuromuscular**.

Según la localización del defecto, se clasifican en **presinápticos**, **sinápticos** y **postsinápticos**.

**Clínicamente** presentan una **gran variabilidad**, con afectación ocular, facial, bulbar, respiratoria o de extremidades, y con formas de debut que pueden ir desde hipotonía neonatal hasta presentaciones más tardías y oligosintomáticas.



### Caso clínico:

Como ejemplo de la heterogeneidad en las formas de manifestación, se presentan dos escenarios clínicos de síndrome miasténico congénito. Por un lado, se describen dos hermanos diagnosticados de SMC sináptico a los 12 y 10 años de edad, que consultaron por marcha miopática, debilidad muscular proximal, signo de Gowers positivo, baja tolerancia al ejercicio y fatigabilidad progresiva a lo largo del día. Por otro lado, se presenta el caso de una lactante de 5 meses, en estudio por hipotonía, disfagia, apneas obstructivas e infecciones respiratorias de repetición, en la que el estudio genético confirmó un SMC presináptico.

### Conclusión:

La diversidad en los mecanismos fisiopatológicos y genéticos se traduce en **formas de debut muy heterogéneas**, incluso dentro de un mismo grupo diagnóstico, lo que puede dificultar el reconocimiento precoz. Los casos presentados ilustran esta variabilidad en la presentación inicial, subrayando la importancia de considerar los SMC en el diagnóstico diferencial de debilidad muscular en Pediatría para permitir un **diagnóstico temprano** y un **tratamiento dirigido**, con impacto directo en el **pronóstico**.

