



La miastenia congenita

Domande frequenti sulla miastenia congenita

Cos'è la miastenia congenita?

Miastenia congenita è il termine usato per un gruppo di rari disordini ereditari della placca neuromuscolare. I pazienti con miastenia congenita tendono ad avere sintomi di affaticamento e debolezza generalizzata, per tutta la vita e relativamente stabili.

Queste malattie non sono di natura immunologica e i pazienti non hanno anticorpi contro il recettore dell'acetilcolina. Quindi, questi pazienti generalmente non rispondono alle terapie immunosoppressive spesso utilizzate nei pazienti con miastenia autoimmune (steroidi, timectomia, plasmaferesi). La maggior parte dei pazienti con miastenia congenita sviluppa sintomi di variabile debolezza muscolare fluttuante già nell'infanzia o nella prima giovinezza.

Ci sono diversi tipi di miastenia congenita?

Sì. Non tutte le forme di miastenia congenita sono uguali. Sono state identificate diverse forme di miastenia congenita con una varietà di differenti anomalie strutturali e funzionali della placca neuromuscolare. Il tipo di ereditarietà, i sintomi clinici, l'elettrofisiologia e la risposta alle terapie possono variare in funzione del tipo di miastenia. Tra i sottotipi che si possono incontrare vi è la "miastenia infantile familiare" con una "congenita assenza dell'acetilcolinesterasi" che si presenta nell'infanzia o poco dopo con una debolezza generalizzata e ridotto tono muscolare oppure la "sindrome del canale lento" che spesso segue uno schema di ereditarietà autosomica dominante con variabile età di insorgenza e gravità dei sintomi. Vi sono poi una serie di disturbi caratterizzati da difetti nel recettore dell'acetilcolina.

C'è una qualche ragione per cercare di determinare l'esatto tipo di miastenia congenita?

Un completo percorso diagnostico è utile ai pazienti con sospetta miastenia congenita considerati i diversi tipi di miastenia e talvolta le diverse opzioni terapeutiche. I pazienti con alcuni sottotipi rispondono bene al Mestinon (piridogstimina), mentre altri possono rispondere meglio ad altre terapie (alcuni alla efedrina, altri al 3, 4 DAP, così come ad altri farmaci in funzione del tipo di miastenia congenita).

In generale, qual è la prognosi a lungo termine per i pazienti con miastenia congenita?

La maggior parte dei pazienti rimangono abbastanza stabili per tutta la durata della vita e di solito non hanno ampie fluttuazioni nei sintomi e nella funzione muscolare né crisi miasteniche. In generale, i pazienti tendono a rimanere stabili su un lungo periodo di tempo.

Che differenza c'è fra la miastenia congenita e quella neonatale transitoria?

La miastenia transitoria neonatale si ha nel 10-15% dei bambini nati da madri con miastenia autoimmune. Nei primi giorni di vita dopo il parto, il neonato presenta debolezza nel pianto o nella suzione, appare complessivamente debole e, in alcuni casi, richiede la ventilazione assistita. Questa condizione è causata dagli anticorpi materni che attraversano la placenta verso la fine della gravidanza. Non appena gli anticorpi materni vengono sostituiti con quelli propri del neonato, i sintomi gradualmente scompaiono, generalmente in poche settimane, e il neonato successivamente starà bene. Neonati con marcata debolezza causata dalla miastenia neonatale transitoria possono essere trattati con piridogstimina per via orale e con altri ausili di supporto (ad esempio respirazione assistita) finché i sintomi non siano scomparsi. I neonati con miastenia neonatale transitoria

non hanno un aumentato rischio di sviluppare la miastenia gravis in futuro.

I pazienti con miastenia congenita dovrebbero evitare quei farmaci che possono aggravare la miastenia gravis?

Sì. E' raccomandabile essere cauti quando si inizia una nuova terapia e anche quando si assumono farmaci da banco. I pazienti dovrebbero contattare lo specialista per la miastenia prima di assumere un farmaco nuovo.

Approved by the MGFA Medical/Scientific and Nurses Advisory Boards
© Myasthenia Gravis Foundation of America, Inc. 2008