

## ¿Qué son síndromes miasténicos congénitos?

Síndromes miasténicos congénitos (SMC) es el término usado para un grupo inusual de desórdenes hereditarios de la unión neuromuscular como se destaca la miastenia gravis (MG) autoinmune. Hay varios diferentes subtipos del SMC, cada uno el resultado de una mutación genética específica. Las diferencias mayores entre estos síndromes y el más común MG autoinmune incluye: 1) SMC, como el nombre implica, usualmente se manifiesta temprano en la vida, frecuentemente en la infancia con grados variables de debilidad fluctuante. 2) SMC no está asociado con anticuerpos en contra de cualquiera de los componentes de la unión neuromuscular. 3) Todos los desórdenes del SMC resultan de mutaciones que alteran uno de los componentes de la unión neuromuscular. Pacientes con un desorden del SMC tienden a tener permanentemente o síntomas relativamente estables de debilidad fatigable. Estos desórdenes no son inmunológicos en naturaleza, y los pacientes no tienen anticuerpos receptores de acetilcolina; por lo tanto, los pacientes no responden típicamente a terapia inmune usada frecuentemente en pacientes con MG autoinmune (esteroides, timentomía,

[www.myasthenia.org](http://www.myasthenia.org)  
800.541.5454

**La misión de la Fundación de Miastenia Gravis de América, Inc. es facilitar el diagnóstico temprano y cuidados óptimos de individuos afectados por miastenia gravis, desórdenes estrechamente relacionados y para mejorar sus vidas a través de programas de servicios al paciente, información pública, investigaciones médicas, educación profesional, apoyo y cuidados al paciente.**

Esta publicación está dirigida a proveer al lector con información general para usarse solamente para propósitos educacionales. Como tal, no está dirigida a las necesidades individuales de los pacientes, y no debe ser usado como base para tomar decisiones referentes al diagnóstico, cuidado o tratamiento de ninguna condición. En cambio, dichas decisiones deben ser basadas sobre la recomendación de un médico o profesional de cuidados de salud que esté directamente familiarizado con el paciente. La información contenida en esta publicación refleja la visión de los autores, pero no necesariamente los de la Fundación de Miastenia Gravis de América (FMGA). Cualquier referencia a algún producto en particular, origen, o uso no constituye un endoso. La FMGA y sus agentes, empleados, Directores, Capítulos, su Junta Asesora Médica/Científica, su Junta Asesora de Enfermeros o sus miembros no garantizan la información concerniente contenida en esta publicación. Ellos específicamente niegan cualquier garantía de comerciabilidad, finalidad para cualquier propósito particular, o integridad sobre la información contenida aquí, y no asumen responsabilidad por cualquier daño u obligaciones como resultado del uso de dicha información.

© 2013 por la Fundación de Miastenia Gravis de América, Inc.

*Aprobado por Junta Asesora Médica/Científica y su Junta Asesora de Enfermeros.*

*Revisado Noviembre 2013*



Fundación de Miastenia Gravis de América, Inc.  
355 Lexington Avenue, 15th Floor  
New York, NY 10017-6603

(800) 541-5454  
(212) 297-2156 • (212) 370-9047 fax

[MGFA@myasthenia.org](mailto:MGFA@myasthenia.org) • [www.myasthenia.org](http://www.myasthenia.org)

# Síndromes Miasténicos Congénitos

**Preguntas comunes que las personas hacen sobre los síndromes miasténicos congénitos.**

M G  
F A



MYASTHENIA GRAVIS  
FOUNDATION OF AMERICA, INC.®

[www.myasthenia.org](http://www.myasthenia.org)



### ¿Hay diferentes tipos de síndromes miasténicos congénitos?

Sí. No todas las formas de miastenias congénitas son las mismas. Un número de diferentes tipos de miastenias congénitas han sido identificadas con una variedad de diferentes anormalidades estructurales y funcionales de la unión neuromuscular. Patrones de herencia, síntomas clínicos, electrofisiología, y respuesta a terapia varían dependiendo del tipo. Algunos de los subtipos que uno puede encontrarse incluyen “miastenia infantil familiar”, “ausencia congénita de acetilcolinesterasa” presentándose en la infancia o niñez con debilidad generalizada y reducción de tono muscular, “síndrome de canal lento”, el cual con frecuencia sigue un patrón de herencia autosómica dominante con un periodo variable de aparición de síntomas, y una colección de desórdenes caracterizados por receptores deficientes de acetilcolina.

### ¿Hay alguna razón para intentar determinar el tipo exacto de síndrome miasténico congénito?

Merece la pena hacer una evaluación diagnóstica minuciosa en pacientes con sospecha de miastenia congénita debido a los diferentes tipos, y en cierto

modo opciones diferentes de tratamientos. Pacientes con algunos subtipos podrían responder mejor a Mestinon® (piridostigmina), mientras que otros pacientes con otros subtipos pueden responder mejor a otras terapias (algunos tipos responden a efedrina, otros a 3, 4 DAP, quinidina o fluoxetina, así como una variedad de otras drogas dependiendo del tipo de miastenia congénita).

### ¿En general, que es un pronóstico a largo plazo para pacientes con síndromes miasténicos congénitos?

La mayoría de los pacientes permanecen relativamente estable a través del resto de sus vidas y no tienden a tener fluctuaciones amplias de síntomas o funciones ni crisis miasténicas. En general, los pacientes tienden a mantenerse más o menos igual a largo plazo.

### ¿Cuál es la diferencia entre miastenia congénita y la miastenia neonatal transitoria?

Miastenia neonatal transitoria ocurre en un 10-15% de bebés nacidos de madres con miastenia gravis autoinmune. Dentro de los primeros pocos días después del parto, el infante tiene un llanto o chupe débil, generalmente parece débil, y en ocasión, requiere ventilación mecánica. Los anticuerpos maternos que cruzan de placenta tardía en el embarazo causan miastenia neonatal transitoria. A medida que estos anticuerpos son reemplazados por los anticuerpos propios del infante, los síntomas gradualmente desaparecen, usualmente dentro de

unas pocas semanas, y después el bebé es normal. Infantes con debilidad severa de la miastenia neonatal transitoria podrían ser tratados con piridostigmina oral y cualquier nivel de apoyo general (ventilación mecánica respiratoria, por ejemplo) es necesario hasta que la condición se aclare. Infantes con miastenia gravis neonatal transitoria no tienen grandes riesgos a largo plazo o el desarrollo de miastenia gravis en el futuro.

### ¿Deberían los pacientes con síndromes miasténicos congénitos evitar los mismos medicamentos que pueden agravar la miastenia gravis autoinmune?

Sí. Es recomendable ser cautelosos cuando se comienzan prescripciones nuevas o aún algunos medicamentos sin receta. Pacientes deben verificar con su médico de miastenia antes de tomar cualquier medicamento nuevo.