



## 19016 - Astenia persistente: a propósito de un caso

Fernández Soberón, S.; Goyena Morata, O.; Sifre Peña, C.; Martínez Arroyo, A.; Agirre Beitia, G.; Barquín Toca, A.; Foncea Betti, N.; Pinedo Brochado, A.

Servicio de Neurología. Hospital Galdakao-Usansolo.

### Resumen

**Objetivos:** Presentar el caso clínico de un paciente con un síndrome miasténico congénito (SMC) por mutación en el gen RAPSN.

**Material y métodos:** Los SMC son un grupo heterogéneo de trastornos neuromusculares ocasionados por defectos genéticos que afectan a la transmisión neuromuscular, desencadenando un cuadro de fatigabilidad muscular de inicio generalmente precoz, con un curso y gravedad variable según la mutación. El diagnóstico en muchos casos suele ser tardío debido a la confusión con otras entidades, como la *miastenia gravis* seronegativa o las miopatías congénitas, entre otras.

**Resultados:** Varón de 43 años, con obesidad y patología psiquiátrica, consulta por cansancio persistente desde los 16 años. A la exploración únicamente presenta ptosis bilateral con leve fatigabilidad, sin debilidad por balances ni fatigabilidad en extremidades. Durante el proceso se realizaron múltiples estudios sin obtener resultados concluyentes, entre otros: anticuerpos negativos, electromiografía-neurografía (EMG-ENG), incluyendo repetitiva, anodina, biopsia muscular inespecífica y estudio de miopatías negativo. Se hace prueba terapéutica con inhibidores de la acetilcolinesterasa (AChE) observando una mejoría clínica, no así con corticoterapia e IgIV. Finalmente, ante curso clínico, se amplió estudio con secuenciación del exoma clínico dirigido a los SMC, revelando una mutación en el gen RAPSN (variante c.264C>A en homocigosis, clasificada como patogénica).

**Conclusión:** El SMC por mutación del gen RAPSN consiste en un defecto postsináptico de la transmisión neuromuscular, suponiendo entre 15-20% de todos los casos de SMC. La mayoría presenta un inicio precoz, aunque unos pocos debutan siendo adolescentes/adultos con formas leves-moderadas de debilidad proximal de extremidades y ptosis fluctuante que mejora con inhibidores de AChE y 3,4-DAP.