



Neurology perspectives



21282 - MIASTENIA CONGÉNITA CON RESPUESTA A SALBUTAMOL: CUANDO LA GENÉTICA IMPORTA

Bayona Gracia, F.; Expósito Ruiz, I.; Contreras Bustos, I.; García Romero, M.; Suárez Castro, E.; Puy Núñez, A.; Costa Arpín, E.; López Dequidt, I.; Aneiros Díaz, Á.; Freijo Arce, M.; Abella Corral, J.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Arquitecto Marcide-Profesor Novoa Santos.

Resumen

Objetivos: Los síndromes miasténicos congénitos son trastornos de la unión neuromuscular de aparición en edades tempranas, progresivos y determinados por alteraciones genéticas diversas que pueden afectar a nivel presináptico, placa terminal o postsináptico. En ciertos subtipos, la piridostigmina puede producir un empeoramiento clínico, presentando mejoría clínica con fármacos de uso común como salbutamol o fluoxetina.

Material y métodos: Presentamos el caso clínico de una paciente que comienza a la edad de 8 años con un cuadro de intolerancia al ejercicio, avanzando progresivamente hacia una debilidad de miembros superiores, ptosis bilateral y facies miopática. En el ENMG se observa un patrón miopático global de predominio facial y en cintura escapular. En la biopsia muscular se objetiva irregularidad en la red intermiofibrilar, fibras apolilladas con dos *cores* y ausencia total de diferenciación por tipos de fibras (I y II).

Resultados: Como diagnóstico diferencial se valoró distrofia de cinturas, distrofia oculofaríngea o enfermedad de Steinert, entre otros. Sin embargo, el estudio genético confirmó la presencia de dos variantes patogénicas en el gen DOK7 (miastenia congénita tipo 10). Ante dicho hallazgo se inicia tratamiento con salbutamol oral, obteniendo una excelente respuesta clínica de forma mantenida (actualmente 18 meses de seguimiento postratamiento).

Conclusión: Es importante realizar estudio genético en los casos de miopatías o distrofias de inicio en la infancia, pues según la variante genética patogénica pueden existir tratamientos dirigidos eficaces, accesibles y baratos. Aunque la mayor parte de los casos son de inicio neonatal o muy precoz y más graves, existen formas leves con inicio en la edad adulta.