

Síndrome miasténico congénito DOK7 asociado a anticuerpos antireceptor de acetilcolina

Claudia Victoria Torres-González¹, Estefania Villarreal-Garza¹, Ana Luisa Carrión-García¹, Laura de León-Flores¹, Salvador Vázquez-Fuentes¹, Beatriz Eugenia Chávez-Luevanos¹, Adriana Carlota Cantú-Salinas¹, Nelly Nava-Rodriguez¹, Oscar de la Garza-Pineda¹

¹Servicio de Neurología pediátrica, Hospital Universitario "Dr. José E. González"; U.A.N.L.; Monterrey, NL, México.

ANTECEDENTES

Los síndromes miasténicos congénitos (SMC) son un grupo heterogéneo de trastornos neuromusculares causados por una transmisión inadecuada en la unión neuromuscular. La mayoría son causados por defectos en las proteínas postsinápticas como la proteína DOK7.

OBJETIVO

Describir las manifestaciones clínicas de un paciente con síndrome miasténico congénito DOK7 con anticuerpos antireceptor de acetilcolina.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino de 6 años. Obtenido por cesárea con llanto y respiración débil. Tamiz metabólico normal. Sostén cefálico a los 18 meses, sedestación con apoyo a los 2 años, deambulación dependiente a los 4 años, deambulación independiente no lograda. Eventos de tos y cianosis durante la alimentación e hiperreactividad bronquial tratado con salbutamol.

Ingresa por síndrome febril y dificultad respiratoria por rinovirus, requiriendo ventilación mecánica durante 3 días con múltiples dosis de salbutamol por broncoespasmo. Se realiza extubación exitosa.

Se presenta consciente, orientado, fatigabilidad progresiva, disartria, disminución progresiva del tono de la voz. Ptosis bilateral, oftalmoparesia a la supravversión del ojo derecho, disfagia a sólidos, fasciculaciones linguales, hipotrófico generalizado, fuerza muscular 4/5 en extremidades y 2/5 en esternocleidomastoideo y trapecio. Hiporreflexia generalizada.

Laboratorios generales en límites normales. CPK 266 UI/L. RMN simple cerebral sin alteraciones. VCN sensitiva, motora y electromiografía normales.

Prueba de hielo positiva (pre 8mm vs post 10mm). Prueba estimulación repetitiva con resultados compatibles con enfermedad de la placa neuromuscular. TAC torácico con hiperplasia tímica.

Anticuerpos antireceptor de acetilcolina positivos.

Se inicia piridostigmina a 7mg/kg/día y prednisona 25mg cada 24 horas con mejoría parcial. Escala QMGs (Quantitative myasthenia gravis score) con 16 puntos pre y post tratamiento. Panel genético neuromuscular con variante patogénica DOK-7. Se retira prednisona. Iniciamos salbutamol 0.05mg/kg/día. QMGs posterior a salbutamol con disminución a 10 puntos.

CONCLUSIONES

Es necesario buscar diagnósticos diferenciales de miastenia gravis. En la actualidad, los estudios genéticos son una herramienta esencial para el diagnóstico y tratamiento adecuado.

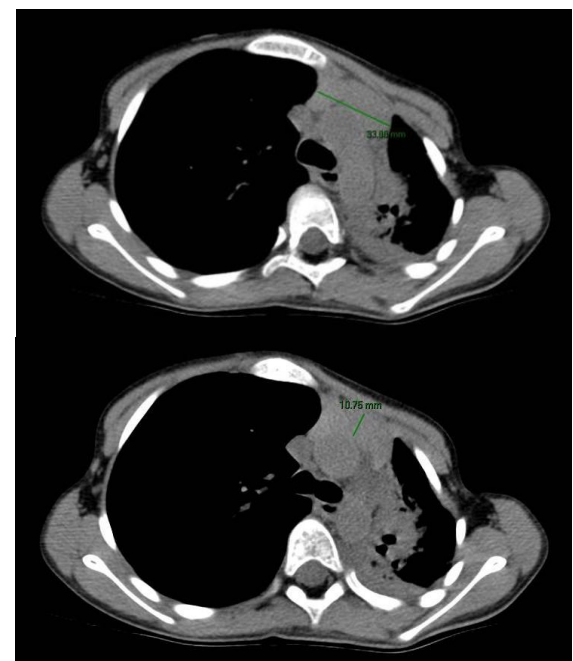


Fig. 1. TAC de Tórax. Hiperplasia de timo

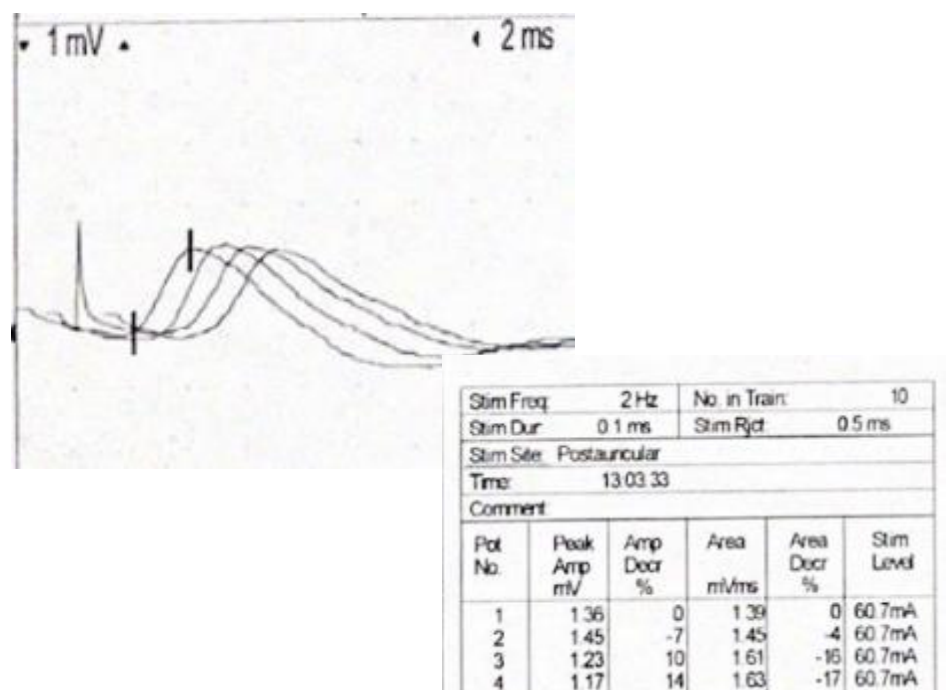


Fig. 2. Estimulación repetitiva en musculus nasalis

BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Finsterer J. Congenital myasthenic syndromes. Orphanet journal of rare diseases. 2019 Dec;14(1):1-22.
2. Engel AG, Shen XM, Selcen D, Sine SM. Congenital myasthenic syndromes: pathogenesis, diagnosis, and treatment. The Lancet Neurology. 2015 Apr 1;14(4):420-34.

CONTACTO

Contacto: clavic.torres@gmail.com
Servicio de Neurología, Hospital Universitario "Dr. José E. González", Universidad Autónoma de Nuevo León
Monterrey, NL, México.
neurologiahu.uanl@gmail.com |