

SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO: UNA CAUSA INFRECUENTE DE HIPOTONÍA EN EL RECIÉN NACIDO

Ángel Vilella Boix, Mireia Ortiz Morell, Irene Cervera Hidalgo, Beatriz Ruiz Medina, Eduard Solé Mir
 Servicio de Pediatría Hospital Arnau de Vilanova (Lleida)

INTRODUCCIÓN

El recién nacido hipotónico, supone un verdadero reto para el clínico en la búsqueda de su etiología. La hipotonía se debe intentar clasificar de acuerdo a su origen en central (motoneurona superior), periférica (motoneurona inferior) o mixta. El origen central es el más frecuente y de ellas la encefalopatía hipóxico-isquémica las más común. Sin embargo, con el avance de la medicina, enfermedades no tan comunes se diagnostican cada vez con más frecuencia. La genética se perfila como una ayuda fundamental para el estudio de estos pacientes

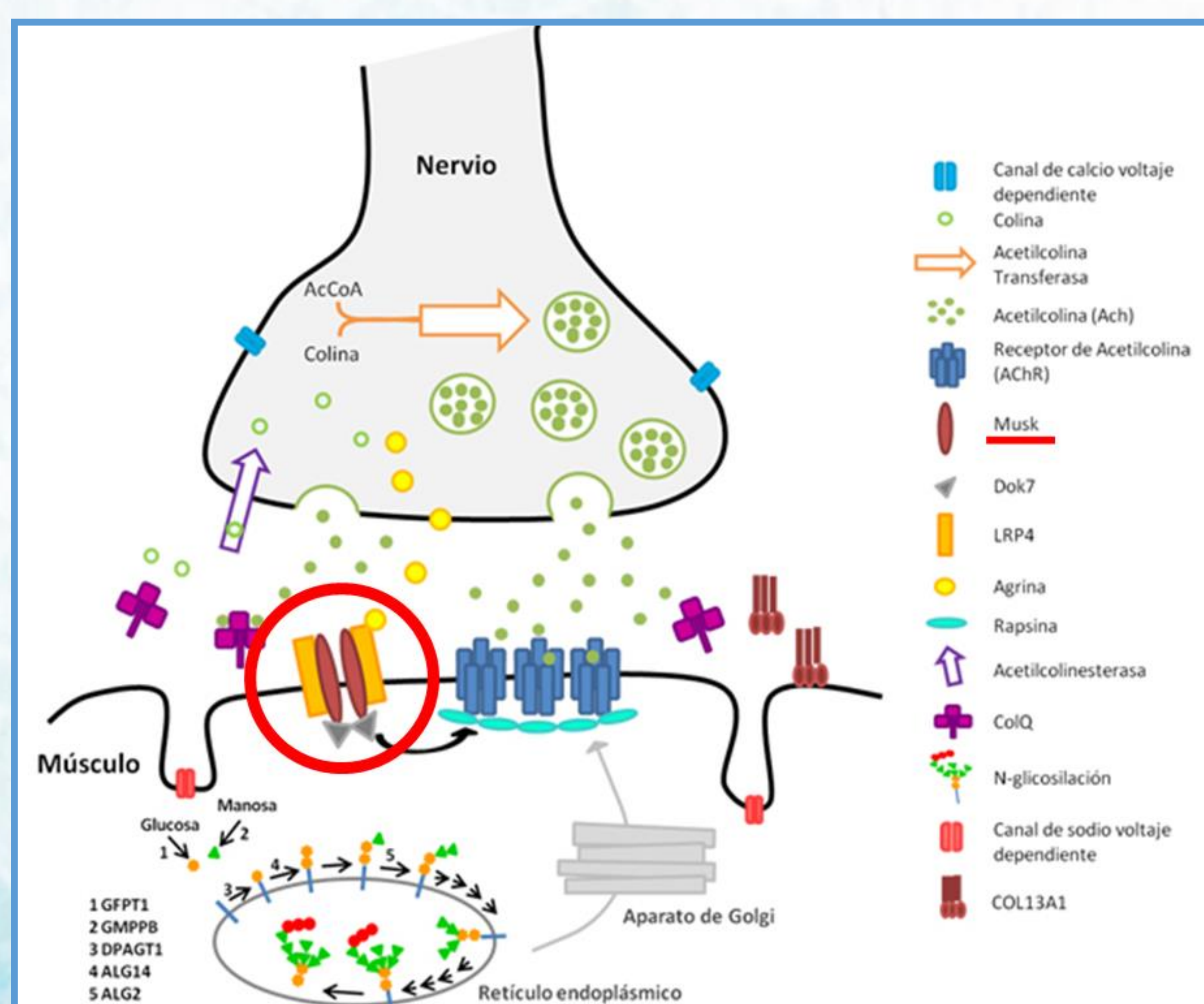
CASO CLÍNICO

- Recién nacido a término por parto eutócico que a los 3 minutos de vida no presenta esfuerzo espiratorio, está hipoactivo, tiene una frecuencia cardíaca menor de 100 latidos por minuto y cianosis generalizada. Tras maniobras de resucitación neonatal, mejoría de la frecuencia cardíaca, color y esfuerzo respiratorio (Apgar 7/3/6).
- Progresivamente en UCI neonatal requiere necesidades de O₂ hasta FiO₂ 100%, precisando intubación y administración de surfactante. En este contexto se evidencia diferencia de saturación pre y postductal superior al 10%. Ante sospecha de hipertensión pulmonar se inician drogas vasoactivas y administración de óxido nítrico y se traslada a centro hospitalario de 3º nivel para optimizar tratamiento. Presenta mejoría progresiva a nivel respiratorio y hemodinámico pudiéndose extubar a los 4 días de vida junto con la retirada de drogas vasoactivas.
- En diferentes exploraciones neurológicas se evidencia clínica de sialorrea, hipoactividad, irritabilidad, bajo tono muscular, cierta hiporreflexia de extremidades y trastornos en la deglución. Se solicitan pruebas complementarias (estudio metabólico, ecografía transfontanelar, resonancia magnética) que son normales.



Se realiza electromiograma que evidencia afectación miopática de base sin alteración en la transmisión neuromuscular. Finalmente se solicita exoma que muestra cambios patogénicos del gen MUSK. Nuestro paciente resulta portador homocigoto del cambio patogénico c.1184+2T>C de dicho gen que codifica para un receptor de tirosina quinasa específico de músculo. Se orienta finalmente como un síndrome miasténico congénito tipo 9.

CONCLUSIONES



- Los síndromes miasténicos congénitos son un grupo de trastornos genéticos causados por la transmisión anormal de señales en la placa motora terminal. La prevalencia aproximada es de 0,5-1/100 000 habitantes.
- El primer gen patógeno identificado fue en 1995 y desde 2010 con la secuenciación del exoma se han identificado hasta 30 genes patógenos.
- El diagnóstico se basa en los signos y síntomas clínicos, principalmente debilidad e hipotonía, así como la falta de anticuerpos séricos, una prueba de estimulación nerviosa repetitiva anormal con disminución del potencial de acción muscular compuesto (CMAP) y ninguna respuesta a la terapia inmunosupresora.