

SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO CON APNEA EPISÓDICA

Otras denominaciones: miastenia infantil familiar, FIMG, síndrome miasténico congénito de tipo Ia, miastenia infantil familiar de tipo 2, FIMG2, miastenia autosómica recesiva.

¿Cuáles son las últimas novedades sobre el síndrome miasténico congénito con apnea episódica?

En el año 2001 se ha identificado en el cromosoma 10 (región 10q11.2) el gen del síndrome miasténico congénito con apnea episódica, antes denominado 'miastenia infantil familiar'. Se trata del gen que codifica la colina acetiltransferasa (CHAT), una proteína que se libera en las terminaciones nerviosas presinápticas y que permite la síntesis de la acetilcolina, componente químico indispensable en la transmisión de la orden motora del nervio al músculo.

¿Qué es el síndrome miasténico congénito con apnea episódica?

El síndrome miasténico congénito con apnea episódica, antes denominado miastenia infantil familiar, es una enfermedad genética de la unión neuromuscular, la zona de «comunicación» entre el nervio, que da órdenes, y el músculo, que actúa. Forma parte del grupo de síndromes miasténicos congénitos, caracterizados por las anomalías localizadas antes de (SMC presinápticos), después de (SMC postsinápticos) o en la sinapsis (SMC sinápticos), que es el espacio existente entre el nervio y el músculo por el que se transmite el mensaje emitido desde el nervio al músculo (ver: *Síndromes miasténicos congénitos*). Este síndrome es un SMC presináptico de transmisión autosómica recesiva.

¿Cómo se manifiesta?

El síndrome miasténico congénito con apnea episódica se manifiesta desde el nacimiento o en la infancia. Los primeros signos consisten en la caída del párpado superior (ptosis), problemas de succión, deglución, vómitos con fiebre, episodios de apneas y lloros sin causa.

¿Cómo evoluciona?

El síndrome miasténico congénito con apnea episódica mejora, de modo general, en la infancia. Los síntomas respiratorios y digestivos se reducen poco a poco. Subsiste una fatigabilidad de intensidad variable de los músculos de los ojos, de la cara y, con menos frecuencia, de los músculos de la espalda, de los hombros y de la pelvis.

¿Cómo se realiza el diagnóstico?

El registro de la actividad eléctrica del músculo (electromiograma) después de la estimulación pone de manifiesto un defecto de transmisión entre el nervio y el músculo.

El análisis de sangre permite asegurar la ausencia de anticuerpos dirigidos contra los receptores de acetilcolina (generalmente presentes en la miastenia «clásica» autoinmune).

La extracción de un fragmento de nervio y de músculo (biopsia neuromuscular) permite observar la disminución de las vesículas sinápticas con el microscopio electrónico.

¿Qué se puede hacer?

El tratamiento con acetilcolinesterásicos es eficaz y permite la regresión de la mayoría de los síntomas.

¿Cuál es su causa y cuál es el estado actual de la investigación?

El síndrome miasténico congénito con apnea episódica se debe a un problema en la producción del componente químico que traduce y transmite la orden motora del nervio al músculo, la acetilcolina, o a una falta de «reservorios» (vesículas presinápticas) que permiten almacenarla. Este problema se debe a una anomalía del gen de la colina acetiltransferasa (gen CHAT en 10q11.2) proteína que habitualmente se libera en la terminación nerviosa presináptica para facilitar el paso del acetato a la colina, necesaria para la síntesis de la acetilcolina.