



# Neurology perspectives



## 17491 - DIAGNÓSTICO TARDÍO DE SÍNDROMES MIASTÉNICOS CONGÉNITOS INTERPRETADOS ERRÓNEAMENTE COMO MIOPATÍAS MITOCONDRIALES

Muñoz García, M.I.; Guerrero Molina, M.P.; Fuenmayor de la Hoz, C.P.; Arteché López, A.; Martín Casanueva, M.Á.; Domínguez González, C.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre.

### Resumen

**Objetivos:** Los síndromes miasténicos congénitos y las miopatías mitocondriales (MM) pueden presentarse con ptosis, oftalmoplejía externa y miopatía variable. Describimos 3 casos de SMC diagnosticados en adultos, inicialmente caracterizados como MM.

**Material y métodos:** Descripción de 3 casos.

**Resultados:** Los pacientes eran varones y presentaron oftalmoplejía externa congénita y ptosis (caso 1), ptosis bilateral (caso 2) y ptosis con hipotonía generalizada al nacer (caso 3). Los tres presentaron debilidad muscular proximal e intolerancia al ejercicio. Tras estudios de estimulación nerviosa repetitiva (ENR) normales, se realizó una biopsia muscular (mediana de edad de 9 años) para descartar miopatías congénitas. En los 3 casos, a los hallazgos de la biopsia (fibras cox-negativas o defectos de la cadena respiratoria) apuntaron hacia una MM. Posteriormente, fueron derivados a nuestra unidad neuromuscular para confirmar el diagnóstico genético. Sin embargo, en este momento, se demostró fatigabilidad y la ENR mostró una respuesta decremental en los 3 casos. Los estudios genéticos dirigidos revelaron variantes patogénicas en los genes MUSK, DOK7 y RAPSN. La mediana de retraso en diagnóstico fue de 29 años. El tratamiento resultó en una mejoría funcional en todos los casos.

**Conclusión:** La identificación temprana de CMS es importante ya que el tratamiento médico proporciona beneficios. El diagnóstico puede ser un desafío debido a la superposición fenotípica con otras miopatías. Un alto índice de sospecha es necesario para guiar la estrategia de diagnóstico. En estos casos, la fatigabilidad y las fluctuaciones en los síntomas fueron la clave, a pesar de los resultados de las biopsias.