



# Neurology perspectives



## 21065 - FATIGABILIDAD CERVICAL EN EL ANCIANO COMO SÍNTOMA GUÍA DE UNA MIASTENIA CONGÉNITA

Gangas Barranquero, L.; Madera Fernández, J.; Polanco Fernández, M.; Loza Palacios, R.; Valera Barrero, A.; Herguijuela Paredes, M.; Arribas Ortega, L.; Pelayo Negro, A.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

### Resumen

**Objetivos:** Las miastenias congénitas (MC) son una causa infrecuente de patología de la unión neuromuscular. Dentro de este grupo, las causadas por mutaciones en el gen COLQ se caracterizan por un debut infantil, un fenotipo muchas veces grave y mala respuesta a piridostigmina. Presentamos el caso de un diagnóstico de MC relacionada con el gen COLQ en una paciente senil.

**Material y métodos:** Mujer de 77 años que consulta por debilidad cervical con fatigabilidad de 6 años de evolución. No asociaba ptosis, clínica bulbar ni mialgias. En la anamnesis dirigida únicamente refería, desde la adolescencia, episodios de astenia intensa ante procesos intercurrentes como la menstruación. Su tía materna fue diagnosticada de *miastenia gravis*. En la exploración destacaba una debilidad de la musculatura cervical y leve debilidad de cinturas fatigable.

**Resultados:** Se realizó un EMG que únicamente mostró discretas anomalías miopáticas en ambos trapecios y varias determinaciones de anti-AChR y anti-Musk que fueron negativas. La RM muscular fue normal. Se ensayó tratamiento con piridostigmina presentando un empeoramiento paradójico. Se solicitó finalmente un estudio genético que identificó dos variantes patogénicas c.1228C>T; p.(Arg410Trp) y c.1082del; p.(Pro361Leufs\*65), en heterocigosis, en el gen COLQ, confirmándose un diagnóstico genético de síndrome miasténico congénito 5, de herencia autosómico recesiva.

**Conclusión:** A pesar de que las MC son patologías de inicio típicamente infantil, deben tenerse en cuenta dentro del diagnóstico diferencial de los síndromes miasteniformes del adulto, principalmente en aquellos casos atípicos y con mala respuesta a piridostigmina.