



Neurology perspectives



17349 - RESPUESTA A FAMPRIDINA CON USO FUERA DE GUÍA EN PACIENTE CON MIASTENIA CONGÉNITA ASOCIADA AL GEN RAPSN (RAPSN) COMO POSIBLE ALTERNATIVA AL USO CONVENCIONAL DE 3,4 DIAMINOPIRIDINA (DAP)

Martín de la Morena, C.; Cabal Paz, B.; Esain González, I.; Silva Hernández, L.; González Santiago, R.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda.

Resumen

Objetivos: Reportar el uso eficaz de fampridina (tratamiento aprobado como sintomático de fatiga en esclerosis múltiple) como tratamiento sintomático válido en miastenia congénita asociada a RAPSN.

Material y métodos: Varón de 24 años con miastenia congénita diagnosticada en el primer año de vida sin estudio genético previo, seguido inicialmente en otro centro, y estable durante estos años con piridostigmina, con dosis de 60 mg cada 8 horas, acude por empeoramiento de debilidad y fatigabilidad de un año de evolución. La exploración muestra debilidad fija cervical flexora y proximal de miembros superiores, así como ptosis y oftalmoparesia junto con signos de fatigabilidad ocular y de extremidades. El electromiograma muestra hallazgos compatibles con trastorno de la unión neuromuscular, de tipo postsináptico. Se completa estudio con exoma dirigido para síndromes miasténicos congénitos donde se identifica dos variantes patogénicas en heterocigosis compuesta en el gen RAPSN de herencia autosómica recesiva. Dado que la solicitud de 3,4-DAP como medicamento extranjero presenta importante demora, se comienza tratamiento sintomático con fampridina dado su similar mecanismo de acción sobre canales de potasio presinápticos. El paciente, con dosis de 10 mg cada 12 horas de fampridina, ha presentado gran mejoría clínica tanto a nivel de debilidad fija como de episodios de fatigabilidad.

Resultados: Mejoría sintomática de debilidad en paciente con miastenia congénita por mutación en RAPSN tras uso fuera de guía de fampridina.

Conclusión: El tratamiento con fampridina pudiera ser una alternativa terapéutica eficaz en aquellas miastenias congénitas donde clásicamente existe respuesta a 3,4-DAP debido a su mecanismo de acción de bloqueo de canales de K⁺ presinápticos.