



Presentación inusual de miastenia *gravis* juvenil

Vanessa Yareli Solis Ponce^a, Fernanda Michelle Balderas Martín del Campo^a,
Sofía Guadalupe Ocón García^b

Publicado en Internet:
13-noviembre-2024

Sofía Guadalupe Ocón García:
dra.sofia.ocon@gmail.com

^aMédico cirujano. Universidad Autónoma de Aguascalientes. México
^bPediatra. Instituto Mexicano del Seguro Social. México.

Palabras clave:

- Mialgia
- Miastenia *gravis* juvenil
- Síndrome de Wolff-Parkinson-White

Resumen

La miastenia *gravis* juvenil es una enfermedad poco frecuente en Pediatría, causada por anticuerpos específicos contra proteínas de la unión neuromuscular, con manifestaciones clínicas puramente oculares o generalizadas que mejoran al reposo. El diagnóstico es clínico, pero la presencia de anticuerpos específicos o anomalías en las conducción nerviosa confirman el diagnóstico. El tratamiento combina sintomáticos, inmunosupresores y timectomía en algunos casos.

Unusual presentation of juvenile myasthenia gravis: case report

Key words:

- Juvenile myasthenia gravis
- Myalgia
- Wolff-Parkinson-White syndrome

Abstract

Juvenile myasthenia gravis is a rare disease in the paediatric age group caused by specific autoantibodies targeting proteins of the neuromuscular junction, with isolated ocular or generalized manifestations that improve with rest. The diagnosis is clinical, but it is confirmed by the presence of specific antibodies or abnormalities in nerve conduction. The management combines symptomatic treatment, immunosuppressants and, in some cases, thymectomy.

INTRODUCCIÓN

La miastenia *gravis* (MG) es una enfermedad causada por anticuerpos específicos contra proteínas postsinápticas de la unión neuromuscular, en más del 90% se trata de anticuerpos contra el receptor de acetilcolina (anti-AChR), aunque también se pueden encontrar anticuerpos contra la quinasa específica de músculo (anti-MuSK) o contra la proteína relacionada con el receptor de lipoproteína 4 (anti-LRP4)^{1,2}. En la población pediátrica se clasifica –de acuerdo a su edad de aparición– en miastenia *gravis* neonatal transitoria (en hijos de madres

con MG), síndrome miasténico congénito (por afección génica de la placa neuromuscular) y miastenia *gravis* juvenil (MGJ)³.

La MGJ se presenta en menores de 18 años con una incidencia de 0,9-8,9/millón de personas por año, con variabilidad étnica y predominio en mujeres. Las manifestaciones clínicas suelen ser puramente oculares, con ptosis y oftalmoplejía, o generalizadas, con dificultad para elevar los brazos, correr, subir escaleras, etc. La sintomatología fluctúa durante el día, pero frecuentemente mejora con reposo. Algunos fenotipos de MGJ puramente ocular pueden desarrollar MGJ generalizada en los

Cómo citar este artículo: Solis Ponce VY, Balderas Martín del Campo FM, Ocón García SG. Presentación inusual de miastenia *gravis* juvenil. Rev Pediatr Aten Primaria. 2024;26:393-6. <https://doi.org/10.60147/6d751d6e>

primeros 6 meses de inicio de los síntomas⁴. El diagnóstico es clínico; sin embargo, la detección serológica de anticuerpos anti-AchR, anti-MuSK o anti-LRP4 o la presencia de anomalías en las pruebas neurofisiológicas confirman el diagnóstico⁵. El abordaje del paciente es multidisciplinario y el tratamiento es una combinación de sintomáticos, como inhibidores de la acetilcolinesterasa (AChEI), inmunosupresores y timentomía en casos apropiados. La tasa de remisión espontánea se presenta entre el 17-55% de los pacientes con MGJ, siendo mayor en niños prepuberales⁴. En los primeros dos años de la enfermedad se pueden exacerbar los síntomas hasta ocasionar una crisis miasténica que derive en insuficiencia respiratoria y muerte⁶.

CASO CLÍNICO

Niña de 11 años de edad sin antecedentes heredo-familiares de importancia. Nace por cesárea por placenta previa, sin complicaciones perinatales. Desarrollo psicomotor adecuado. Esquema de vacunación completo para la edad.

Hospitalización a los 5 años de edad por dolor en miembros pélvicos que limita la movilización, disminución de la fuerza, laboratorios con creatina-fosfocinasa (CPK) elevada, manejada con reposo y analgésicos ante sospecha de miositis viral. Posteriormente, presenta cuadros fluctuantes de dolor punzante en piernas después de hacer ejercicio que mejora con el reposo. Hospitalización a los 9 años de edad por dolor intenso en miembros pélvicos que limita la movilización, disminución de la fuerza y sensibilidad desde región lumbar, manejada con analgésicos, con remisión.

Nuevamente, a los 11 años de edad, tras realizar actividad física extenuante presenta dolor en ambos muslos, 8/10 en escala visual análoga, con irradiación a región lumbar; sin respuesta a analgésicos, sensibilidad conservada, fuerza 1/5 en miembro pélvico izquierdo y 3/5 en miembro pélvico derecho según la escala de Daniel's, reflejos osteotendinosos disminuidos en ambas piernas, reflejos patológicos negativos. Funciones mentales

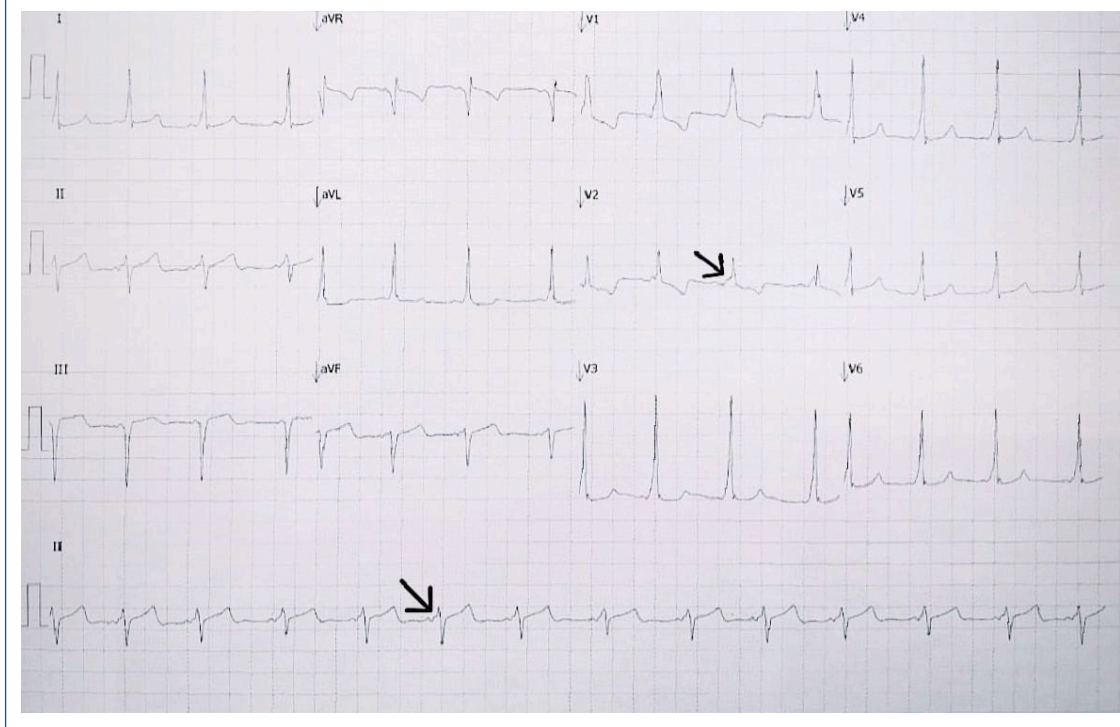
íntegras, nervios craneales sin alteraciones, sin ptosis palpebral, sin disfga ni disfonía.

Laboratorios con citometría hemática, química sanguínea, transaminasas, electrolitos, pruebas de función hepática, tiempos de coagulación, perfil tiroideo, marcadores de daño tisular y enzimas cardíacas y musculares normales. Radiografía de tórax sin evidencia de masas mediastinales. Resonancia magnética nuclear (RMN) lumbosacra sin alteraciones.

Velocidad de conducción nerviosa normal, electromiografía normal, prueba de estimulación repetitiva con decrementos significativos al estímulo basal, así como después de hacer ejercicio, siendo positivas para enfermedad de placa neuromuscular. La serología de anticuerpos reporta anti-AChR positivos, el resto negativos. Se diagnostica miastenia gravis juvenil tipo II A, de acuerdo con la clasificación de Osserman (Tabla 1)⁷. Se inicia tratamiento con prednisona (inmunosupresor) y piridostigmina (AChEI) con buena respuesta al manejo. Como parte del abordaje se realiza electrocardiograma y se detecta síndrome de Wolff-Parkinson-White (WPW) (Figura 1), sin presencia de sintomatología cardiovascular; ecocardiograma sin alteraciones.

Tabla 1. Clasificación de Osserman de miastenia gravis¹⁰

Tipo	Características
I	Miastenia ocular: debilidad de músculos oculares
II	Miastenia generalizada leve: debilidad ligera en músculos diferentes a los oculares
III	Miastenia generalizada moderada: debilidad moderada en músculos diferentes a los oculares, puede existir debilidad en músculos oculares
IV	Miastenia generalizada severa: debilidad severa en músculos diferentes a los oculares, puede existir debilidad en músculos oculares
V	Crisis miasténica, intubación con o sin ventilación asistida
Las clasificaciones II a IV pueden dividirse en:	
A	Mayor compromiso en músculos de extremidades y/o axiales, con afectación menor a músculos orofaríngeos
B	Mayor compromiso en músculos orofaríngeos y/o respiratorios, con afectación menor o igual de músculos de extremidades y/o axiales

Figura 1. Síndrome de Wolff-Parkinson-White. Las flechas señalan ondas delta de preexcitación ventricular

DISCUSIÓN

En este caso, el síntoma cardinal de la paciente es dolor muscular. En la primera exacerbación se acompañó de debilidad y elevación de CPK, sugente de miositis, proceso benigno y autolimitado que aparece tras un cuadro de infección viral aguda en niños⁸. En la segunda y tercera exacerbaciones, además de dolor y debilidad asimétrica en piernas, se presentó disminución tanto de sensibilidad como de reflejos osteotendinosos, por lo que era prioritario el diagnóstico diferencial con afección medular o lesión radicular⁹, siendo descartada con RMN. Al reinterrogar nuevamente a la paciente se encontró que la sintomatología fluctuaba durante el día, siendo más intensa tras la realización de ejercicio y con mejoría al reposo; teniendo en cuenta dichas características semiológicas y una vez descartada la lesión medular, el diagnóstico orientó a miastenia *gravis* juvenil⁴, corroborándose con las pruebas neurofisiológicas y la presencia de

anticuerpos anti-AChR positivos. El hallazgo de WPW asociado a MGJ encontrado en la paciente es poco común, pese a que estos pacientes pueden llegar a presentar en el 58,1% de los casos afecciones cardíacas funcionales, las más frecuentes son alargamiento del intervalo QT o alternancia en la onda T, no así WPW¹⁰. La paciente continuó en seguimiento multidisciplinario por Neurología, Cardiología y Pediatría con buena respuesta al tratamiento.

CONCLUSIONES

La MGJ es poco frecuente en Pediatría. La presencia, además, de características peculiares, como en el caso de nuestra paciente, nos obliga a realizar un diagnóstico diferencial amplio, por lo que la anamnesis y la exploración física completa son clave en su abordaje.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

RESPONSABILIDAD DE LOS AUTORES

Todos los autores han contribuido de forma equivalente en la elaboración del manuscrito publicado.

Los autores han remitido un formulario de consentimiento de los padres/tutores para publicar información de su hijo/a.

BIBLIOGRAFÍA

1. García Estévez DA, Pardo Fernández J. Miastenia *gravis*. Actualización diagnóstica y terapéutica. *Med Clin (Barc)*. 2023;161(3):119-27. <https://doi.org/10.1016/j.medcli.2023.04.006>
2. Cortés Enríquez OD, Raya Garza LP, Alvarado Vázquez LB, Garza Hinojosa EI, Vázquez Centeno JJ. Miastenia *Gravis* Neonatal Transitoria: Presentación de un caso y revisión de la literatura. *Acta Pediátrica de México [Internet]*. 2024;45(5):453-7. <https://doi.org/10.18233/apm.v45i5.2751>
3. Castro Suárez S, Caparó Zamalloa C, Meza Vega M. Actualización en miastenia *gravis*. *Rev Neuropsiquiatr*. 2017;80(4). <http://dx.doi.org/https://doi.org/10.20453/rnp.v80i4.3239>
4. O'Connell K, Ramdas S, Palace J. Management of juvenile myasthenia *gravis*. *Front Neurol*. 2020;11. <https://doi.org/10.3389/fneur.2020.00743>
5. Ge XS, Wei CJ, Dong H, Zhang YH, Bao XH, Wu Y, et al. Juvenile Generalized Myasthenia *Gravis* With AChR and MuSK Antibody Double Positivity: A Case Report With a Review of the Literature. *Front Pediatr*. 2022;10(788353):1-6. <https://doi.org/10.3389/fped.2022.788353>

ABREVIATURAS

AChEI: inhibidores de la acetilcolinesterasa • **Anti-AChR**: anticuerpos contra el receptor de acetilcolina • **Anti-LRP4**: anticuerpos contra la proteína relacionada con el receptor de lipoproteína 4 • **Anti-MuSK**: anticuerpos contra la quinaasa específica de músculo • **CPK**: creatina-fosfoquinasa • **MG**: miastenia *gravis* • **MGJ**: miastenia *gravis* juvenil • **RMN**: resonancia magnética nuclear • **WPW**: síndrome de Wolff-Parkinson-White.

6. Zalazar GJ, Diaconchuk MA, Martínez CM, Wettstein LG, Milessi ES. Crisis miasténica: ¿predispone la demora en el diagnóstico o el error diagnóstico a su aparición? *Neurol Arg*. 2017;9(4):243-6. <https://doi.org/10.1016/j.neuarg.2017.06.007>
7. Ropper AH, Samuels MA, Klein JP, Prasad S. Principios de Neurología de Adams y Victor. 11.ª ed. México: McGraw-Hill Interamericana; 2019.
8. García Ros M, Núñez Giralda A, Delgado Fuentes E. Miositis viral aguda: a propósito de ocho casos. *Rev Pediatr Aten Primaria*. 2017;19:363-5.
9. Ariza Jiménez AB, Moreno Muñoz G, Martínez Antón J, Ledesma Albarrán JM. Diagnóstico diferencial de la debilidad muscular. *Form Act Pediatr Aten Prim*. 2013;6(2):118-40.
10. Orea Tejeda A, Oseguera Moguel J, Gómez M, Narváez David R, Castillo Martínez I, Asensio Lafuente E, et al. Descripción del electrocardiograma en reposo de una serie de pacientes con miastenia *gravis*. *Rev Invest Clin*. 2003;55(3):270-5.