



Neurology perspectives



17102 - DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS CON CRISIS METABÓLICA ÚNICA DE APARICIÓN EN LA EDAD ADULTA: AMPLIANDO EL ESPECTRO FENOTÍPICO DE LA ENFERMEDAD RELACIONADA AL GEN TANGO2

Restrepo Vera, J.L.¹; Cabello Muñoz, P.²; Llauradó Gayete, A.³; Sánchez-Tejerina, D.³; Sotoca, J.³; Salvadó, M.³; Rovira Moreno, E.²; Codina, M.²; Martínez Sáez, E.⁴; García Arumí, E.²; Juntas Morales, R.³

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ²Servicio de Neurogenética. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ³Servicio de Neurociencias. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ⁴Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Resumen

Objetivos: La enfermedad relacionada con variantes en el gen TANGO2 es un trastorno autosómico recesivo que condiciona retraso global del desarrollo y encefalopatía acompañado de crisis metabólicas recurrentes de inicio pediátrico, se asocia a una morbimortalidad precoz. La función de TANGO2 consiste en regular el tráfico entre retículo endoplásmico y aparato de Golgi y mantener la homeostasis mitocondrial. El objetivo del presente caso es presentar un nuevo fenotipo que expande el espectro clínico de la deficiencia de TANGO2.

Material y métodos: Se describe la historia clínica, exploración física y pruebas complementarias de un caso de enfermedad por variantes patogénicas en el gen TANGO2.

Resultados: Una mujer de 40 años con discapacidad intelectual leve consulta por intolerancia al ejercicio y debilidad de cinturas de inicio a los 20 años. El examen físico revela hiperlordosis, marcha dandinante, hipertrofia de gemelos, retracción aquilea y dificultades para la bipedestación. A nivel sérico presenta elevación de creatina quinasa, lactatos, alanina y acilcarnitinas de cadena media. A los 24 años la paciente sufre una crisis metabólica con rhabdomiólisis y arritmia cardíaca. A los 27 años se realiza biopsia muscular que muestra cambios distróficos. La secuenciación de exoma reveló una delección intragénica de los exones 3-9 del gen TANGO2 en homocigosis.

Conclusión: Este caso representa el extremo más leve del espectro fenotípico de la enfermedad asociada a variantes en TANGO2. Representa un nuevo fenotipo que resalta la vulnerabilidad muscular en esta enfermedad. Este trastorno debe ser considerado en adultos con miopatía de cinturas y discapacidad intelectual con o sin antecedentes de crisis metabólica.