



# Neurology perspectives



## 17531 - ENFERMEDAD DE MADELUNG EN PACIENTE CON MIOPATÍA MITOCONDRIAL: UNA ASOCIACIÓN A TENER EN CUENTA

de Miguel Sánchez de Puerta, C.J.; Portela Sánchez, S.; Lafuente Gómez, G.; Leal Hidalgo, R.; Sánchez Soblechero, A.; Lozano Ros, A.; Catalina Álvarez, I.; Muñoz Blanco, J.L.

Servicio de Neurología. Hospital General Gregorio Marañón.

### Resumen

**Objetivos:** La enfermedad de Madelung (EM) o lipomatosis simétrica múltiple es un síndrome de causa desconocida poco frecuente. En algunos casos se asocia a enfermedades mitocondriales, especialmente a la mutación la mutación del ADN mitocondrial (ADNmt) A>G8344 causante del síndrome de MERRF (epilepsia mioclónica con fibras rojo rotas). Presentamos un paciente diagnosticado de EM asociado a enfermedad mitocondrial.

**Material y métodos:** Varón de 51 años con diagnóstico de EM y migrañas desde hace 5 años. Remitido a la Unidad de Neuromuscular por intolerancia al ejercicio, disnea de esfuerzo e hipoacusia. A la exploración destacan talla baja, lipomas múltiples en cuello y hombros, debilidad axial y datos de fatigabilidad muscular en miembros con maniobras de fatigabilidad clínica. Su madre había fallecido a los 58 años a consecuencia de una probable enfermedad mitocondrial sin diagnóstico genético confirmado en ese momento.

**Resultados:** Se realizó una analítica donde destacó un lactato elevado, con CK, aldolasa y autoinmunidad normales. La espirometría mostró una caída en decúbito del 24%. El estudio neurofisiológico demostró cambios miopáticos proximales. Se realizó un despistaje de cardiopatía y una RM cráneo que no mostraron alteraciones. El estudio de ADNmt mediante biopsia muscular demostró la mutación A>G8344, asociada a síndrome de MERRF, y la más frecuentemente relacionada con EM. Esta misma mutación se demostró también en su madre.

**Conclusión:** Las enfermedades mitocondriales son enfermedades clínicamente heterogéneas con un amplio espectro fenotípico que a veces dificulta su diagnóstico. La enfermedad de Madelung puede ser útil como marcador de patología mitocondrial, especialmente en varones sin historia de alcoholismo.