



# Neurology perspectives



## 17968 - MIOPATÍA NEMALÍNICA LEVE CAUSADA POR UNA NUEVA MUTACIÓN EN LMOD3: AMPLIANDO EL ESPECTRO FENOTÍPICO

Collet Vidiella, R.<sup>1</sup>; Segarra Casas, A.<sup>2</sup>; González Quereda, L.<sup>2</sup>; Vesperinas Castro, A.<sup>1</sup>; Martínez Viguera, A.<sup>1</sup>; Olmedo Saura, G.<sup>1</sup>; Albertí Vall, B.<sup>1</sup>; Gallardo Vigo, E.<sup>1</sup>; Gallano Petit, M.P.<sup>2</sup>; Olivé Plana, M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>2</sup>Servicio de Genética. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

### Resumen

**Objetivos:** La miopatía nemalínica es una miopatía congénita genéticamente heterogénea caracterizada por la presencia de bastones nemalínicos en las fibras musculares. Las formas causadas por mutaciones bialélicas en LMOD3 dan lugar a un fenotipo grave caracterizado por acinesia fetal e insuficiencia respiratoria que suele ser letal en las primeras etapas de la vida.

**Material y métodos:** Valoración clínica, biopsia muscular, secuenciación panel de genes en dos hermanas adultas que presentan un fenotipo muy leve de la enfermedad.

**Resultados:** El caso índice es una mujer de 54 años, primogénita de padres consanguíneos. La paciente presentó hipotonía leve durante la infancia, retraso en el desarrollo motor, con dificultad al correr y caídas frecuentes. A los 44 años empezó a presentar dificultades al levantarse de la silla o al subir escaleras y se objetivó debilidad facial durante un examen médico. La exploración neurológica muestra una cara alargada con un paladar ojival, ptosis bilateral, paresia facial bilateral con componente orbicular prominente, leve debilidad cervical y leve debilidad a nivel distal en brazos y proximal en piernas. Su hermana menor presentaba un fenotipo clínico similar. Los niveles de CK son normales y la RM demuestra atrofia bilateral leve en glúteos mayores y sartorios. La biopsia muscular muestra bastones nemalínicos en aisladas fibras. El análisis de un panel de 139 genes identificó una variante c.1030C>T, p.Arg344Trp en homocigosis en el gen LMOD3, no descrita previamente. Los padres y un hermano sano eran portadores de una sola variante.

**Conclusión:** Nuestro trabajo amplía el espectro fenotípico de las mutaciones en el gen LMOD3.