



Neurology perspectives



19560 - Descripción clínico-radiológica de una familia con mutación en el gen DNAJB6

Suárez Huelga, C.¹; López Peleteiro, A.¹; Álvarez Martínez, M.²; Morís de la Tassa, G.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias; ²Servicio de Neurogenética. Hospital Universitario Central de Asturias.

Resumen

Objetivos: Presentar características clínico-radiológicas de pacientes con distrofia de cinturas autosómica dominante tipo LGMD1D por mutación en el gen DNAJB6.

Material y métodos: Se analizan pacientes de una familia con distrofia LGMD1D con mutación (c.265T>A,p.Phe89Ile) en el gen DNAJB6, se realiza análisis descriptivo de las principales características clínicas revisando las historias clínicas y se valora la afectación muscular mediante RM usando la escala Mercuri.

Resultados: Son 7 los familiares afectados. Seis están vivos con edades de 20, 54, 57, 58, 61 y 64 años y una fallecida a los 79. Son 6 mujeres y 1 hombre. La edad media de inicio de los síntomas fue a los 37 años (30-50) y de diagnóstico a los 55, presentando debilidad proximal de extremidades inferiores. La afectación de cintura escapular sucedió 14 años después (7-22). Un paciente no ambulante y uno necesita de apoyo. En todos se objetiva afectación de ambas cinturas de predominio pelviano, excepto 1 paciente que se encuentra asintomática. Ninguno de nuestros pacientes presenta afectación cardio-respiratoria, y únicamente 2 presentan sintomatología bulbar y calambres. En pacientes ambulantes sin ayudas se objetiva atrofia grado 4 en glúteo menor y gastrocnemio medial, grado 3 en musculatura paraespinal, la mayoría de músculos posteriores de muslo y sóleo. En pacientes no ambulantes o que precisa de apoyo atrofia grado 2 de recto femoral, sartorio, grácil y compartimento anterior y lateral de pierna, presentando el resto de músculos sustitución grasa.

Conclusión: Es importante describir las características clínico-radiológicas para conocer la historia natural de la enfermedad.