



# Neurology perspectives



## 20007 - Manifestación leve de una miopatía nemalínica asociada a nebulina: un caso atípico de inicio juvenil

Piquero Fernández, C.<sup>1</sup>; García García, M.<sup>1</sup>; Salvador Sáenz, B.<sup>1</sup>; Díaz del Valle, M.<sup>1</sup>; Romero Plaza, C.<sup>1</sup>; Martín Ávila, G.<sup>1</sup>; Sanz Barbero, E.<sup>2</sup>; Gil Fournier, B.<sup>3</sup>; Ramiro León, S.<sup>3</sup>; Pinel González, A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Getafe; <sup>2</sup>Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario de Getafe; <sup>3</sup>Servicio de Genética. Hospital Universitario de Getafe.

### Resumen

**Objetivos:** Las miopatías nemalínicas (MN) son una forma rara de miopatía. Forman un grupo heterogéneo de enfermedades congénitas, con mutaciones descritas en más de 12 genes. En la mayoría de casos son enfermedades rápidamente progresivas y discapacitantes que pueden implicar ventilación mecánica y nutrición enteral. Presentamos un caso clínico de inicio juvenil y curso leve.

**Material y métodos:** Mujer de 21 años de ascendencia marroquí, en estudio desde la adolescencia por uveítis intermedia inactiva, aftas orales, acné y artralgias. Diagnosticada de posible síndrome de Behçet, aunque con HLA-B51 negativo y elevación de ECA, planteándose el diagnóstico alternativo de sarcoidosis. Está en tratamiento con colchicina. Desde los 19 años presenta mialgias y debilidad para ejercicio, subida de escaleras y manipulación, sin impacto significativo en su vida diaria. En analítica presenta elevación de CK y aldolasa. En EMG hay datos de miopatía leve-moderada en musculatura proximal, sin datos de PNP. La RMN muscular y cerebral son normales. Se realiza autoinmunidad general y panel para miopatías inflamatorias que resultan negativos.

**Resultados:** La paciente tiene antecedentes de una abuela con dificultades para la deambulación desde la juventud. Se realiza estudio genético, detectándose una mutación en homocigosis en NEB no descrita previamente en bases poblacionales (pendiente del estudio de segregación familiar). La biopsia muscular es compatible con MN.

**Conclusión:** Presentamos un caso de NM por mutación en homocigosis en NEB, no descrita previamente en bases poblacionales. Aunque las NM de inicio juvenil se asocian a un curso más benigno, el curso lento y sin discapacidad es atípico en mutaciones de NEB.