



Neurology perspectives



19103 - Resonancia magnética muscular en la neuropatía por mutaciones en el gen HSPB1

Espinosa Sansano, M.¹; Sevilla Mantecón, T.¹; Navarro Quevedo, S.¹; Payá Montes, M.²; Frasset Carrera, M.³; Portela Sánchez, S.¹; Sivera Mascaró, R.¹; Pedrero Prieto, M.¹; Navarro Mocholi, E.¹; Vilchez Padilla, J.¹; Muelas Gómez, N.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ²Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete; ³Servicio de Neurología. Hospital Universitario Dr. Peset.

Resumen

Objetivos: Las mutaciones en el gen *heat shock protein family B (small) member 1* (HSPB1) se asocian con una forma de neuropatía motora distal hereditaria, con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2F, con miopatías distales y enfermedad de motoneurona que pueden presentarse con un fenotipo de debilidad distal común a otras enfermedades neuromusculares. El objetivo es estudiar el patrón de afectación en RM muscular relacionada con HSPB1 y valorar si se correlaciona con aspectos clínicos.

Material y métodos: Estudio retrospectivo de una cohorte de 18 pacientes con mutaciones en HSPB1 analizando datos demográficos, clínicos y de RM muscular. Se estudió el grado de infiltración grasa en cada músculo mediante escala Mercuri modificada en secuencias T1 de miembros inferiores, la presencia de brillos en STIR y la existencia de gradiente disto-proximal de afectación.

Resultados: Se estudiaron 18 pacientes con edad media 47 años, tiempo de evolución medio 6,5 años y diferentes estadios funcionales por escala CMTES (2 asintomáticos, 8 leves, 7 moderados y 1 grave). El patrón de afectación muscular en RM fue homogéneo con afectación precoz de musculatura de pies, seguida de piernas (compartimento posterior profundo y superficial) y en menor medida de muslos (posterior)/pelvis. Se observaron brillos en STIR en el 89%. La gravedad de afectación muscular en RM se correlacionó con el estadio funcional en la mayoría de pacientes.

Conclusión: La RM muscular es de utilidad en el diagnóstico de neuropatías asociadas a HSPB1 mostrando un patrón característico, aunque no específico.