



# Neurology perspectives



## 21386 - DESCIFRANDO LA MIOPATÍA DE BETHLEM, UNA COLAGENOPATÍA OCULTA EN EL LABERINTO GENÉTICO

Gómez Ramírez, P.; Martín Sobrino, I.; Nieto Palomares, M.; García Maruenda, A.; Sánchez Gómez, A.; El Harmochi Daoud, M.; Herrera Ortega, A.; Usero Ruiz, M.

Servicio de Neurología. Hospital General Universitario de Ciudad Real.

### Resumen

**Objetivos:** La miopatía de Bethlem es un trastorno con una baja prevalencia (< 1/1.000.000 habitantes), de herencia autosómica dominante (AD) o recesiva, causada por mutaciones en genes codificadores de las subunidades del colágeno tipo VI (COL6A1, COL6A2, COL6A3). Los síntomas suelen manifestarse en la primera o segunda década de la vida con debilidad muscular progresiva y, ocasionalmente, con contracturas musculares.

**Material y métodos:** Varón de 31 años con hitos del desarrollo normales hasta los 2 años, momento en el que experimentó dificultades para caminar, adoptando posturas anómalas y necesitando dos apoyos para caminar. A lo largo de los años, progresó hacia tetraparesia con restricción para extender completamente el codo, amiotrofia en ambas extremidades inferiores, reflejos osteotendinosos abolidos globalmente y sin déficit sensitivo.

**Resultados:** Analítica: creatina quinasa elevada, láctico normal. RM cerebral: normal. Estudio neurofisiológico: hallazgos pseudomiopáticos, signos de denervación neurógena crónica. Biopsia muscular: leves alteraciones de etiología posiblemente distrófica. Inmunohistoquímica de alfa-distroglucano, colágeno IV y disferlina: normal. Estudio genético de atrofia muscular espinal: normal. Estudio ampliado para enfermedades musculares: portador en heterocigosis de variante NM-001848.2:c.1056+1G>A en gen COL6A1, asociada a una colagenopatía COL6, correspondiente a miopatía de Bethlem, fenotipo intermedio.

**Conclusión:** El avance de las técnicas de detección de mutaciones genéticas ha permitido la identificación de patologías previamente desconocidas o subdiagnosticadas. Este caso ilustra dicho progreso, evidenciando cómo después de más de 20 años desde el inicio de la presentación clínica se logró establecer el diagnóstico de miopatía de Bethlem, una colagenopatía COL6A1, destacando la importancia de las tecnologías genéticas contemporáneas en la elucidación de enfermedades poco comunes.