



# Neurology perspectives



## 20809 - MUTACIÓN DESCRITA EN EL GEN PHKA1, PROBABLE RELACIÓN CON LA GLUCOGENOSIS TIPO IXD

Blanco Ramírez, P.; Marcos Toledo, M.; Ceberino Muñoz, D.; Valverde Mata, N.; Parejo Olivera, A.; Mesa Hernández, M.; Jiménez Arenas, S.; Córdoba Bueno, I.; García Falcón, M.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz.

### Resumen

**Objetivos:** La glucogenosis tipo IXd por déficit de fosforilasa kinasa muscular es un error congénito benigno del metabolismo del glucógeno. Se trata de una enfermedad rara, de herencia recesiva ligada al cromosoma X. Los pacientes pueden presentar intolerancia al ejercicio con mialgia, calambre, fatiga muscular y mioglobinuria. Presentamos el caso de un paciente portador en heterocigosis de la variante ser405Phe, probablemente patogénica en el gen PHKA1, que se asocia a esta enfermedad.

**Material y métodos:** Descripción de un caso clínico y revisión bibliográfica.

**Resultados:** Varón de 41 años sin AP de interés que trabaja en la construcción. En seguimiento por Neurología desde 2010, por mialgias y elevación de CK relacionadas con el ejercicio. No refiere calambres musculares ni historia de orinas colúricas, sí fenómeno de *second wind*. Se realiza test de isquemia, prueba de gota seca para enfermedad de Pompe y electromiograma que son normales. RM muscular de MMII con infiltración grasa en la musculatura glútea y en compartimentos medioposteriores de muslos; biopsia muscular compatible con miopatía vacuolar, con estudio histoenzimático de la fosforilasa normal. En estudio genético para glucogenosis se detectan en heterocigosis mutación para la proteína Lys215Lys, en el gen PYMG y para la proteína ser405Phe, en el gen PHKA1. Madre, tío materno y dos hermanos portadores de esta mutación. Resto de familiares en estudio para demostrar cosegregación familiar.

**Conclusión:** La variante genética ser405Phe en el gen PHKA1 probablemente se relaciona con la glucogenosis IXd. Los estudios genéticos han adquirido un papel de gran relevancia diagnóstica en este tipo de entidades clínicas