



Neurology perspectives



20269 - HERENCIA DIGÉNICA EN LA MIOPATÍA DE BETHLEM

Mesa Martínez, R.; Tejada García, J.; García-Tuñón Villaluenga, L.; Beltrán Rodríguez, I.; González Feito, P.; Ruíz Hernández, A.; Barrutia Yovera, J.; Villarrubia González, B.; Villeta Díaz, S.

Servicio de Neurología. Complejo Asistencial Universitario de León.

Resumen

Objetivos: Presentar un patrón de herencia poco frecuente en la miopatía de Bethlem a propósito de un caso clínico. Esta patología tiene una baja prevalencia (< 1/1.000.000 habitantes) y mayoritariamente es autosómica dominante. Está caracterizada por la presencia de debilidad proximal y contracturas a nivel distal, asociando con frecuencia alteraciones cutáneas. La hiperlaxitud y la insuficiencia respiratoria son poco frecuentes. Los síntomas suelen aparecer en la primera o segunda década de la vida.

Material y métodos: Mujer de 50 años con un hijo de 5 años diagnosticado de distrofia muscular de Bethlem. El hijo presenta la mutación c.1712A>C en el gen COL6A1. La mujer se encuentra asintomática, pero es portadora en heterocigosis de la misma variante c.1712A>C en el gen COL6A1. El estudio electromiográfico está dentro de la normalidad, al igual que la exploración neurológica.

Resultados: La ausencia de síntomas en la madre, a pesar de ser portadora de la misma mutación que su hijo, plantea dudas sobre un patrón de herencia autosómica dominante típico. Esto orienta la investigación hacia otros patrones hereditarios menos comunes, como el autosómico recesivo o el digénico, que podría incluir al gen COL6A3.

Conclusión: Este caso destaca la relevancia de las mutaciones digénicas en la miopatía de Bethlem, especialmente en presencia de portadores asintomáticos. La coexistencia de mutaciones en los genes COL6A1 y posiblemente COL6A3 sugiere un modelo de herencia más complejo. Este hallazgo subraya la importancia de utilizar secuenciaciones genéticas exhaustivas, como el exoma completo, para un diagnóstico preciso y un mejor consejo genético en familias afectadas.