



Neurology perspectives



21410 - MIOPATÍA DISTAL POR DESMINOPATÍA: NUEVA VARIANTE PATOGENICA

Vicente Domínguez, M.; Afkir Ortega, M.; Hernández Vitorique, P.; Carbonell Corvillo, P.; Máñez Sierra, M.

Servicio de Neurología. Hospital Virgen de la Victoria.

Resumen

Objetivos: Las miopatías distales son un grupo heterogéneo de enfermedades genéticas que comparten la afectación de predominio distal. Existen hasta la fecha 27 genes implicados con numerosas variantes, todo un reto diagnóstico.

Material y métodos: Caso compatible con miopatía distal por mutación en gen DES, detectando variante probablemente patogénica.

Resultados: Varón de 30 años, que inicia en la 2.^a década de la vida dificultad para la deambulación, con debilidad de predominio en la flexión dorsal de ambos pies. Su padre y su abuelo fallecieron por insuficiencia respiratoria antes de los 50 años. En la exploración se objetiva una debilidad de predominio distal con flexoextensión de pies y eversión 2/5. Existe una llamativa atrofia de compartimento posterior y anterior de la pierna con conservación llamativa de músculo pedio. La sensibilidad se encuentra respetada. La electroneurografía y electromiografía manifiestan un patrón de afectación miopático con conducciones nerviosas conservadas. Se completa estudio con RM muscular en la que se objetiva una marcada infiltración grasa de músculo semitendinoso y sartorio, así como de músculo peroneo en pierna. La biopsia muscular presenta vacuolas ribeteadas. El estudio genético va dirigido a panel de miopatías distales, detectando variante probablemente patogénica NM_001927.3:c.1059_1061del, NP_001918.3:p.Glu353del detectada en heterocigosis, en el gen DES. Se encuentra pendiente el estudio de segregación en su hermano, también afecto.

Conclusión: La desminopatía es una miopatía distal, englobada en el grupo de las miopatías miofibrilares. Fenotípicamente existe una afectación de predominio distal, con afectación cardíaca hasta en un 75% de los pacientes. La RM muscular y biopsia específicas permiten respaldar el diagnóstico.