



Neurology perspectives



21181 - RESONANCIA MUSCULAR COMO HERRAMIENTA DIAGNÓSTICA EN LA ENFERMEDAD DE EMERY-DREIFUSS: A RAÍZ DE UN CASO

Albajar Gómez, I.¹; Núñez Manjarres, G.¹; Iruzubieta Agudo, P.¹; López Moreno, Y.²; Bernabeu Follana, A.³; Escobar Padilla, A.¹; Lijerón Farel, S.¹; Álvarez Agoues, K.¹; Ayuso García, D.¹; Fernández Torrón, R.¹; Maneiro Vicente, M.¹; Olasagasti Calzacorta, V.¹; López de Munain Arregui, A.¹; Croitoru, I.¹; Sáez Villaverde, R.⁴; Poza Aldea, J.¹; Alustiza Echeverría, J.⁵

¹Servicio de Neurología. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea; ²Servicio de Neurología. Hospital Regional Universitario de Málaga; ³Servicio de Neurología. Hospital Universitari Son Espases; ⁴Servicio de Neurogenética. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea; ⁵Servicio de Radiología. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea.

Resumen

Objetivos: Presentar un caso de enfermedad de Emery-Dreifuss con una mutación no descrita, destacando la resonancia muscular como herramienta diagnóstica.

Material y métodos: Caso clínico.

Resultados: Varón de 28 años, natural de Tánger, consulta por debilidad muscular y retracción tendinosa progresiva desde los 24 años. Antecedentes familiares de retracciones tendinosas en dos hermanos y dos primos varones. Fenotípicamente presenta flexión cervical, flexión de codos 70°/60°, hiperlordosis con *genu recurvatum* y retracción aquilea bilateral con anquilosis quirúrgica. Debilidad en miembros superiores y amiotrofia distal con hipertrofia glútea compensadora en miembros inferiores. En resonancia muscular presenta infiltración grasa bilateral y simétrica mayor de 75% en tibial anterior, extensor largo de los dedos, peroneo largo, sóleo, gemelo interno, isquiotibiales, aductor mayor, paravertebrales, serratos anteriores y supraespinoso derecho; 50-75% en glúteos medianos, dorsal ancho, deltoides derecho y bíceps; 25% en gemelo externo, vastos interno, externo e intermedio, glúteos menor y mayor, subescapular, infraespinoso y tríceps. STIR y estructuras tendinosas sin alteraciones. La afectación del peroneo se asocia a mutación en EMD, siendo útil para distinguirlo de LMNA. Sospechando Emery-Dreifuss buscamos cardiopatía asintomática, objetivando en resonancia cardiaca una hendidura miocárdica septal y realizando controles estrechos hasta la implantación de un DAI por trastorno de la conducción. El estudio genético detecta en heterocigosis una mutación *frameshift* en exón 4 gen EMD (p.Ala116Glyfs*13) no descrita, probablemente patogénica.

Conclusión: Presentamos un caso de Emery-Dreifuss por una mutación no descrita previamente. Destacamos como biomarcador el patrón de afectación en resonancia muscular, que ante síndromes compatibles nos orienta en la búsqueda de complicaciones graves como cardiopatía.