



Neurology perspectives



20987 - NUEVA NEUROPATÍA MOTORA DISTAL HEREDITARIA CON CARACTERÍSTICAS MIOPÁTICAS ASOCIADA A MUTACIÓN EN VWA1: SIMILITUD CON LA MIOPATÍA ASOCIADA A COL6 EN RESONANCIA MUSCULAR

Costa Valarezo, A.¹; Gómez Caravaca, M.²; Rodríguez Navas, S.¹; Rivas Infante, E.³

¹Servicio de Neurología. Hospital Reina Sofía; ²Servicio de Neurología. Hospital General Juan Ramón Jiménez;

³Servicio de Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Regional Virgen del Rocío.

Resumen

Objetivos: Describir las características clínicas de una paciente con debilidad progresiva y características neuropáticas y miopáticas asociadas a un patrón diferencial en resonancia.

Material y métodos: Evaluación mediante exploración neurológica, resonancia magnética muscular, analítica sanguínea, estudio electroneurofisiológico y estudio genético.

Resultados: Una mujer de 51 años de edad fue evaluada por debilidad y deformidad de pies. Sus progenitores, aunque sanos, eran consanguíneos. Presentaba debilidad lentamente progresiva de al menos 10 años de evolución, predominantemente distal. En la exploración mostró paladar ojival, pies cavos bilaterales y retracciones tendinosas. Debilidad de extremidades predominantemente distal con arreflexia generalizada. El estudio de conducción nerviosa mostró alteración en conducciones motoras de tipo axonal y algunos datos miopáticos en el electromiograma. En la resonancia muscular se evidenció una degeneración grasa asimétrica y generalizada. En el vasto lateral se observó el denominado signo de sándwich (afectación de las fibras cercanas a la fascia y preservación de regiones centrales). La biopsia muscular mostró datos miopáticos y neuropáticos, sin alteración en tinciones oxidativas ni en inmunohistoquímica del COL6. El estudio genético de neuropatías hereditarias, atrofia muscular espinal y miopatías compatibles con fenotipo no mostró alteraciones. En el exoma completo se encontró una mutación en homocigosis (c.62_71dup) en el gen VWA1.

Conclusión: La neuromiopatía asociada al gen VWA1 fue descrita en 2021. VWA1 codifica una proteína de la matriz extracelular que interactúa con el COL6 lo que podría justificar los hallazgos en resonancia. Deben estudiarse mutaciones en VWA1 en casos de neuropatía motora hereditaria y datos miopáticos, sobre todo si presentan signo de sándwich en resonancia.