



# Neurology perspectives



## 18443 - AMPLIANDO EL ESPECTRO RADIOLÓGICO EN DISFERLINOPATÍA: DESCRIPCIÓN DE POBLACIÓN *OUTLIER* DEL PATRÓN CLÁSICO DE RESONANCIA MUSCULAR

Llansó Caldentey, L.<sup>1</sup>; Moore, U.<sup>2</sup>; Bolaño Díaz, C.<sup>2</sup>; James, M.<sup>2</sup>; Hilsden, H.<sup>2</sup>; McDonald, S.<sup>2</sup>; Straub, V.<sup>2</sup>; Díaz Manera, J.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. John Walton Muscular Dystrophy Research Center (JWMDRC). Newcastle University.

### Resumen

**Objetivos:** La disferlinopatía es una distrofia muscular muy heterogénea causada por mutaciones recesivas del gen DYSF. El estudio Jain Clinical Outcome Study (COS) incluyó una gran cohorte internacional prospectiva de pacientes con disferlinopatía confirmada genéticamente. Estudios de resonancia magnética (RM) muscular de esta cohorte permitieron describir el patrón típico de infiltración grasa y establecer criterios de imagen para el diagnóstico.

**Material y métodos:** Revisamos secuencias T1 de 184 RM musculares (106 de pelvis y extremidades inferiores y 78 de cuerpo entero) de la visita inicial del estudio COS. Identificamos un subgrupo de pacientes que no cumplían con los criterios de imagen establecidos y comparamos sus características genéticas, demográficas, clínicas y de función muscular con el resto de la cohorte.

**Resultados:** El 63% de los pacientes (116/184) no cumplían al menos un criterio. El número máximo de criterios que no se cumplieron fue cuatro. Se identificaron a 24 pacientes (13%) que no cumplían  $\geq 3$  criterios, siendo considerados pacientes atípicos/*outliers*. Los criterios más frecuentemente incumplidos fueron que el aductor magno esté igual o más afecto que el aductor largo (27,3% de los casos) y la simetría de afectación muscular (22,3% de los pacientes). Al comparar los datos clínico-radiológicos, observamos que los *outliers* tenían una edad de inicio significativamente mayor que el resto (29,3 vs. 20,5 años,  $p = 0,0001$ ), no explicada por una diferente expresión proteica. No se detectaron otras diferencias entre grupos.

**Conclusión:** Aunque la mayoría de pacientes cumplen los criterios radiológicos establecidos, hemos detectado un subgrupo de pacientes atípicos que amplía el espectro fenotípico de RM en disferlinopatía.