



# Neurology perspectives



## 17538 - RABDOMIÓLISIS RECURRENTE COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE LA MIOPATÍA DE BRODY

López Gata, L.<sup>1</sup>; Morales Bacas, E.<sup>1</sup>; Bermejo Casado, I.<sup>1</sup>; Garcés Pellejero, M.<sup>2</sup>; Duque Holguera, M.<sup>1</sup>; Martínez Acevedo, M.<sup>1</sup>; García Gorostiaga, I.<sup>1</sup>; Portilla Cuenca, J.C.<sup>1</sup>; Falcón García, A.M.<sup>1</sup>; Casado Naranjo, I.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario de Cáceres; <sup>2</sup>Servicio de Medicina. Complejo Hospitalario de Cáceres.

### Resumen

**Objetivos:** La miopatía de Brody es una enfermedad genética causada por la mutación en el gen ATP2A1, que codifica la proteína transportadora de calcio tipo 1 en el retículo sarcoplásmico (SERCA1), alterando la relajación del músculo esquelético. Su prevalencia se estima en 1 caso por cada 10 millones de habitantes y se manifiesta en la infancia. Se caracteriza por fatiga y rigidez muscular inducida por el ejercicio, calambres, mialgias y rabdomiólisis recurrente. El diagnóstico definitivo es mediante estudio genético. Su tratamiento es sintomático, evitando los factores precipitantes.

**Material y métodos:** Presentación de un caso clínico.

**Resultados:** Varón de 22 años, con antecedentes de fatiga durante la adolescencia en relación con el ejercicio, con estudio cardíaco normal, que presenta mialgias y calambres inducidos por el ejercicio. Examen neurológico normal salvo discreta debilidad de cinturas sin amiotrofias, con fuerza muscular conservada. En estudio analítico destaca CK 140.000 mg/dl y elevación de GOT y GPT. Tras diagnóstico de rabdomiólisis, se completa estudio con electromiograma que muestra trazado miopático moderado, resonancia magnética muscular sin signos de atrofia y biopsia muscular que mostró cambios miopáticos leves inespecíficos. El estudio genético reveló una mutación heterocigota del gen ATP2A1 que codifica la proteína SERCA1. El tratamiento fue sintomático, evitando la realización de ejercicio físico vigoroso y otros precipitantes de rabdomiólisis.

**Conclusión:** La miopatía de Brody produce rabdomiólisis inducida por el ejercicio, desencadenándose tras contracciones musculares rápidas, repetitivas y explosivas. Se considera una patología infradiagnosticada de comienzo en la infancia, que interfiere en el desarrollo y en las actividades de la vida diaria.