



Neurology perspectives



18295 - MIOPATÍA DISTAL DE ORIGEN DIGÉNICO

Rodríguez López, A.¹; de Fuenmayor Fernández de la Hoz, C.P.¹; Bermejo Guerrero, L.¹; Arteché López, A.²; Segarra Casas, A.³; González Quereda, L.³; Gallano, P.³; Olivé, M.⁴; Hernández Laín, A.⁵; Domínguez González, C.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ²Servicio de Genética. Hospital Universitario 12 de Octubre; ³Servicio de Genética. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ⁴Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ⁵Servicio de Anatomía patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Resumen

Objetivos: TIA1 codifica una proteína de unión a RNA necesaria en la formación de gránulos de estrés citoplasmáticos. SQSTM1 codifica sequestosoma-1, involucrada en la autofagia de proteínas. Recientemente se ha descrito una miopatía de predominio distal, de inicio en la edad adulta, de herencia digénica por variantes en heterocigosis en ambos genes (TIA1 y SQSTM1), con abundantes vacuolas ribeteadas y, en algunos casos, con alteraciones miofibrilares en la biopsia muscular.

Material y métodos: Presentación de un caso clínico.

Resultados: Varón de 73 años con debilidad de predominio distal de inicio larvado en la quinta década de la vida, y curso lentamente progresivo. La exploración muestra marcada debilidad y amiotrofia a nivel distal de miembros inferiores (flexoextensión de tobillos y dedos de pies 0/5) y, en menor medida, de miembros superiores (extensión de dedos de manos 4/5). Pruebas complementarias: hiperCKemia leve (476 U/l); biopsia muscular con cambios distróficos, vacuolas ribeteadas e inclusiones eosinófilas con inmunohistoquímica positiva para miotilina. El exoma con análisis de genes asociados a miopatía no fue concluyente. Se realizó secuenciación del RNA que mostró una variante en heterocigosis en SQSTM1 (c.1175C>T, p.Pro392Leu) y otra variante en heterocigosis en TIA1 (c.1070A>G, p.Asn357Ser), descritas previamente como patogénicas únicamente cuando se encuentran asociadas.

Conclusión: Se presenta un caso de miopatía distal de inicio en edad adulta, con vacuolas ribeteadas y alteraciones miofibrilares, de herencia digénica en relación a variantes en heterocigosis en TIA1 y SQSTM1. Se trata del primer caso descrito en un paciente español.