



Neurology perspectives



17567 - MIOPATÍA DE BETHLEM: A PROPÓSITO DE UN CASO

González Manero, A.M.¹; Peinado Postigo, F.¹; Velayos Galán, A.²; Calvo Alzola, M.²; González Pacheco, A.³; Botia Paniagua, E.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario La Mancha Centro M.I.; ²Servicio de Neurociencias. Complejo Hospitalario La Mancha Centro M.I.; ³Terapia Ocupacional. Universidad de Salamanca.

Resumen

Objetivos: La miopatía de Bethlem es una distrofia muscular de progresión lenta causada por mutaciones en genes codificadores de colágeno tipo VI (M-COLVI), generalmente autosómica dominante (también existen formas autosómicas recesivas). Tiene una baja prevalencia (< 1/1.000.000). Se caracteriza por debilidad proximal y contracturas distales (dedos, muñecas, codos y tobillos). Con frecuencia asocian alteraciones cutáneas como la hiperqueratosis folicular y cicatrices hipertróficas.

Material y métodos: Presentamos el caso de una paciente de 31 años, peluquera, procedente de Rumanía. Refiere que desde alrededor de los 8 años de edad le cuesta pasar de sedestación a bipedestación sobre todo desde asientos bajos y “torpeza” para saltar. Posteriormente desarrolló dificultad para subir escaleras, contracturas en los dedos de las manos y frecuentes calambres musculares asociados a sobreesfuerzos, que ella achaca a su profesión, que han ido aumentando progresivamente a lo largo de su vida y que le han resultado especialmente manifiestos durante sus 2 embarazos.

Resultados: A la exploración destacan: fenotipo normosómico. Cicatriz hipertrófica de cesárea. Gowers positivo. Estudio genético: heterocigota para una variante patogénica en el gen COL4A1: C1056+1G>A (NM_001848,2) compatible con miopatía de Bethlem. RM muscular. Destaca infiltración grasa en la periferia de vastos laterales e internos de cuádriceps y gemelos. CPK ligeramente elevada.

Conclusión: El manejo inicial incluye evaluar la extensión de la afectación, la kinesioterapia e incluso valoración ortopédica y/o quirúrgica. El abordaje incluye el consejo genético. El tratamiento es el de las complicaciones, de apoyo y preventivo. La mayoría de los pacientes precisan apoyo para la deambulación en la 5ª década de la vida.