



# Neurology perspectives



## 19932 - DESCRIPCIÓN FENOTÍPICA DE 28 PACIENTES CON LA VARIANTE P.SER55PHE DEL GEN MYOT: ESTUDIO MYOT-MUR

Aledo Serrano, M.; Mena Bravo, A.; Lorenzo Diéguez, M.; García Leal, A; Martínez Marín, R.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario La Paz.

### Resumen

**Objetivos:** La cohorte española de miotilinoopatías es la más grande publicada hasta la fecha (Olive et al, 2011). Aunque esta población se ha relacionado con un posible efecto fundador en la Región de Murcia, especialmente la variante p.Ser55Phe del gen MYOT, no existen datos publicados del espectro fenotípico de numerosas familias. El objetivo es realizar un fenotipado profundo de esta población.

**Material y métodos:** Se realizó una evaluación clínica de pacientes con la variante p.Ser55Phe del gen MYOT, con recogida de antecedentes personales, diagrama genealógico, historia neuromuscular y exploración neurológica.

**Resultados:** Se incluyeron 28 pacientes de cuatro familias murcianas. La edad media de inicio de los síntomas fue de 53 años (35-60), siendo el síntoma inicial más frecuente la debilidad unilateral para la flexión dorsal del pie (90,4%), con progresión proximal, así como a miembros superiores tras 11 años de evolución (5-24). Sin embargo, dos pacientes (9,6%) debutaron con debilidad proximal de miembros inferiores progresando a cintura escapular, sin afectación distal. Tras 5 años de evolución, el 100% de los pacientes presentaba limitación funcional, llegando a requerir asistencia con andador (38%) o silla de ruedas (16%).

**Conclusión:** En la Región de Murcia existe el mayor clúster de miopatía por variantes de MYOT. Aunque el fenotipo más común es la afectación distal de miembros inferiores, en este estudio reportamos pacientes con debilidad exclusiva de cinturas sin afectación distal tras 10 años de evolución. Esta expansión del fenotipo refuerza la necesidad de mejorar el conocimiento de la historia natural de las miotilinoopatías, especialmente en áreas de alta prevalencia.