



# Neurology perspectives



## 19103 - RESONANCIA MAGNÉTICA MUSCULAR EN LA NEUROPATÍA POR MUTACIONES EN EL GEN HSPB1

Espinosa Sansano, M.<sup>1</sup>; Sevilla Mantecón, T.<sup>1</sup>; Navarro Quevedo, S.<sup>1</sup>; Payá Montes, M.<sup>2</sup>; Frasset Carrera, M.<sup>3</sup>; Portela Sánchez, S.<sup>1</sup>; Sivera Mascaró, R.<sup>1</sup>; Pedrero Prieto, M.<sup>1</sup>; Navarro Mocholi, E.<sup>1</sup>; Vilchez Padilla, J.<sup>1</sup>; Muelas Gómez, N.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Dr. Peset.

### Resumen

**Objetivos:** Las mutaciones en el gen *heat shock protein family B (small) member 1* (HSPB1) se asocian con una forma de neuropatía motora distal hereditaria, con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2F, con miopatías distales y enfermedad de motoneurona que pueden presentarse con un fenotipo de debilidad distal común a otras enfermedades neuromusculares. El objetivo es estudiar el patrón de afectación en RM muscular relacionada con HSPB1 y valorar si se correlaciona con aspectos clínicos.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo de una cohorte de 18 pacientes con mutaciones en HSPB1 analizando datos demográficos, clínicos y de RM muscular. Se estudió el grado de infiltración grasa en cada músculo mediante escala Mercuri modificada en secuencias T1 de miembros inferiores, la presencia de brillos en STIR y la existencia de gradiente disto-proximal de afectación.

**Resultados:** Se estudiaron 18 pacientes con edad media 47 años, tiempo de evolución medio 6,5 años y diferentes estadios funcionales por escala CMTES (2 asintomáticos, 8 leves, 7 moderados y 1 grave). El patrón de afectación muscular en RM fue homogéneo con afectación precoz de musculatura de pies, seguida de piernas (compartimento posterior profundo y superficial) y en menor medida de muslos (posterior)/pelvis. Se observaron brillos en STIR en el 89%. La gravedad de afectación muscular en RM se correlacionó con el estadio funcional en la mayoría de pacientes.

**Conclusión:** La RM muscular es de utilidad en el diagnóstico de neuropatías asociadas a HSPB1 mostrando un patrón característico, aunque no específico.