



18579 - NUEVA MUTACIÓN EN TITINA ASOCIADA A MIOPATÍA CON FALLO RESPIRATORIO PRECOZ

Stiauren Fernández, E.S.; Barbero, E.; Ruz Caracuel, I.; Gómez Corral, J.; Lorenzo Barreto, P.; Pérez Trapote, F.; Sáez Marín, A.; Álvarez Velasco, R.

Servicio de Neurología. Hospital Ramón y Cajal.

Resumen

Objetivos: Describir a una paciente con fenotipo HMERF (*Hereditary Myopathy with Early Respiratory Failure*) con una mutación en titina no descrita previamente.

Material y métodos: Presentamos una mujer sin antecedentes personales ni familiares de interés que con 39 años ingresa por un cuadro de insuficiencia respiratoria que requiere VMNI. Refería dificultad para realizar deporte por disnea desde 5 años antes.

Resultados: Tras estabilización respiratoria, se explora debilidad cervical en flexión (2/5) y extensión (4/5), en deltoides (izquierdo 2/5, derecho 4/5), en tibial anterior (4/5), y en extensión del dedo gordo (2/5), y escápula alada. Se realiza EMG con patrón miopático proximal. La CK es normal y el perfil de autoinmunidad es negativo. Se realiza biopsia de cuádriceps, observándose variabilidad en el tamaño de las fibras, frecuentes fibras apolilladas con técnicas oxidativas, y escasas vacuolas ribeteadas. Se solicita panel genético de miopatías en el que se encuentra la mutación *missense* en titina c.95350G>A (p.Ala31784Thr) en heterocigosis. Esta mutación, no descrita previamente, se encuentra en el exón 344 en la misma región que todas las mutaciones descritas causantes de HMERF. Se realiza estudio genético a los padres sanos que resulta negativo. Actualmente se encuentra pendiente de realización de RM muscular.

Conclusión: Consideramos que esta mutación *de novo* no descrita previamente es la causante del cuadro, dada la clínica característica con anatomía patológica compatible, y dada la localización en la zona caliente de mutaciones implicadas en HMERF, con estudio negativo en ambos progenitores sanos.