



## 18247 - EL ANÁLISIS DE LAS IMÁGENES DE RESONANCIA MAGNÉTICA MUSCULAR DE UNA AMPLIA COHORTE DE NEUROPATÍAS MOTORAS HEREDITARIAS DISTALES REVELA RASGOS CARACTERÍSTICOS ÚTILES PARA EL DIAGNÓSTICO

Esteller Gauxax, D.<sup>1</sup>; Reyes Leiva, D.<sup>2</sup>; Turon Sans, J.<sup>3</sup>; Olivé, M.<sup>3</sup>; Rojas García, R.<sup>3</sup>; Díaz Manera, J.<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu de Vic; <sup>4</sup>Neuromuscular Diseases. John Walton Muscular Dystrophy Research Centre. Newcastle University Translational and Clinical Research Institute.

### Resumen

**Objetivos:** Identificar un patrón radiológico de afectación muscular en la resonancia magnética (RM) de pacientes con neuropatías motoras hereditarias distales (NDH) que pueda ser útil en el proceso diagnóstico.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo con datos clínicos, genéticos y de imagen de pacientes diagnosticados de dHMNs. Se analizaron secuencias T1w y STIR y se cuantificó el reposicionamiento de la grasa mediante la escala de Mercuri modificada. Se identificaron los patrones de afectación muscular mediante gráficos de agrupación jerárquica.

**Resultados:** Se incluyeron 76 pacientes (25 con RMN de las extremidades inferiores y 51 de las extremidades inferiores) de los cuales 75 tenían hallazgos patológicos. En todos ellos, la afectación predominante fue en las piernas (75/76 casos). El compartimento posterior de las piernas fue el más afectado (71/76) seguido del peroneo (63/76). 19 pacientes presentaban una afectación asimétrica. En 39 pacientes (52%) existía un gradiente de sustitución de la greca de distal a proximal. El análisis de la textura mostró un patrón reticular o de islotes musculares en 63 casos (82,9%). Se encontraron hiperintensidades en las secuencias STIR en 49/59 estudios disponibles con predominio en los músculos de la pierna y gradiente distal-proximal en 25 sujetos. Se identificó un patrón de afectación muscular característico de los pacientes con mutación BICD2, HSPB1 y DYNC1H1.

**Conclusión:** La RM de pacientes con dHMN revela algunos rasgos comunes que podrían ser útiles para el diagnóstico sindrómico de los pacientes, así como patrones característicos de mutaciones en genes específicos.