



# Neurology perspectives



## 17783 - MIOPATÍA PROGRESIVA ASIMÉTRICA EN UNA MUJER PORTADORA DE UNA VARIANTE PATOGENICA EN EL GEN MTM1

Bermejo Guerrero, L.<sup>1</sup>; Hernández Laín, A.<sup>2</sup>; Pérez de la Fuente, R.<sup>3</sup>; Domínguez González, C.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>2</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>3</sup>Servicio de Genética. Hospital Universitario 12 de Octubre.

### Resumen

**Objetivos:** Variantes patogénicas en el gen MTM1 se asocian a miopatía centronuclear ligada al cromosoma X (MIM#300415), causando típicamente debilidad congénita grave en varones. Las mujeres portadoras son frecuentemente asintomáticas, aunque existen descripciones de pacientes con manifestaciones clínicas de gravedad variable. Presentamos una paciente adulta sintomática.

**Material y métodos:** Mujer de 64 años, sin antecedentes familiares relevantes. Presentó en la infancia adquisición tardía de la marcha y torpeza motora, añadiendo desde la sexta década debilidad lentamente progresiva de cinturas y posteriormente facial, cervical, axial y distal para dorsiflexión de tobillos, marcadamente asimétrica. Mantiene actualmente marcha autónoma con bastón. No se identificaron anomalías esqueléticas y no presentaba problemas deglutorios, síntomas cardiológicos ni respiratorios.

**Resultados:** El estudio realizado demostró niveles de CK de 290 y cambios miopáticos en el EMG. Una biopsia muscular mostró predominio de fibras tipo 1, cambios distróficos moderados-graves, y frecuente internalización nuclear. Un estudio de exoma confirmó la presencia de la variante patogénica MTM1 c.41T>A, p.Leu14Ter (NM\_000252,2) no descrita previamente, que genera un codón de terminación prematuro.

**Conclusión:** El gen MTM1 debe estar incluido en el diagnóstico diferencial en mujeres con debilidad de cinturas y afectación facial con o sin afectación ocular, especialmente si la clínica es asimétrica y se acompaña de alguna anomalía esquelética. Los hallazgos histológicos típicos de miopatías centronucleares pueden ser poco prominentes, predominando un patrón distrófico inespecífico en casos crónicos. Portadoras sintomáticas con manifestaciones graves de la enfermedad podrían beneficiarse de terapias avanzadas actualmente en fases clínicas de investigación.