



## 17789 - MLIP: NUEVO GEN ASOCIADO A RABDOMIOLISIS. EVOLUCIÓN DE UN CASO DE INICIO INFANTIL DIAGNOSTICADO A LOS 80 AÑOS

Bermejo Guerrero, L.<sup>1</sup>; de Fuenmayor Fernández de la Hoz, C.<sup>1</sup>; Arteche López, A.<sup>2</sup>; Hernández Laín, A.<sup>3</sup>; Martín Casanueva, M.Á.<sup>4</sup>; Domínguez González, C.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>2</sup>Servicio de Genética. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>3</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>4</sup>Laboratorio de Enfermedades Mitocondriales. Hospital Universitario 12 de Octubre.

### Resumen

**Objetivos:** Recientemente se han descrito variantes patogénicas de pérdida de función y con herencia recesiva en el gen MLIP (*muscular lamin A/C-interacting protein*, MIM \*614106) como causa de intolerancia al ejercicio, miopatía leve, hiperCKemia y episodios variables de rabdomiolisis en pacientes jóvenes. Se desconoce su evolución a largo plazo. Describimos el caso de un paciente diagnosticado a los 80 años.

**Material y métodos:** Cuadro de inicio infantil consistente en fatiga precoz, mialgias y calambres con ejercicios de baja intensidad, con gran interferencia funcional e hiperCKemia mantenida (hasta 2.600 U/L). A partir de la quinta década de la vida presenta debilidad muscular proximal en miembros inferiores, de curso progresivo, con pérdida de la marcha a los 60.

**Resultados:** Una biopsia con 39 años de edad mostró rasgos miopáticos y anomalías mitocondriales ultraestructurales inespecíficas. El estudio de cadena respiratoria mostró un déficit aislado del complejo III por lo que, a pesar de la negatividad de los estudios genéticos, recibió el diagnóstico de probable miopatía mitocondrial. Una RM muscular con 72 años mostró extensa sustitución grasa en glúteos y muslos, respetando únicamente rectos anteriores y sartorios, y con afectación de gemelos mediales y peroneos en las piernas. El reanálisis genético identificó la variante nueva c.668del (p.Leu223CysfsTer8) en homocigosis en el gen MLIP, clasificada como probablemente patogénica.

**Conclusión:** Este es el caso de mayor edad descrito con este diagnóstico. Su fenotipo era similar inicialmente al descrito en pacientes jóvenes, por lo que su caso ilustra la evolución de la enfermedad a largo plazo, caracterizada por degeneración muscular progresiva.