Neurology Perspectives. 2022;2(Espec Cong 1):720

Neurology perspectives

18488 - MIOPATÍA DE BETHLEM CON FENOTIPO DISTO-PROXIMAL POR MUTACIÓN NOVEL EN COL6A2

Carretero Vilarroig, M.L.[1]; Martí, P.[2]; Azorín, I.[3]; Aller, E.[2]; Ferrero Micó, A.[3]; Vílchez, J.[1]; Muelas, N.[1]

[1]Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; [2]Servicio de Neurogenética. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; [3]Servicio de Neurociencias. Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

Resumen

Objetivos: La miopatía de Bethlem es una enfermedad genética rara por mutaciones en el gen COL6A caracterizada por debilidad proximal y retracciones articulares, de debut temprano y curso lentamente progresivo. Describimos una familia con una variante novel en el gen COL6A2 y un fenotipo atípico.

Material y métodos: El caso índice desarrolló debilidad muscular disto-proximal en miembros inferiores en edad adulta. Posteriormente una de sus hijas presentó manifestaciones clínicas similares en edad infantil. Los estudios habituales incluyen historia clínica, estudios neurofisiológicos (EMG), resonancia magnética muscular, biopsia muscular y genética mediante Next-Generation Sequencing. Se secuenció el exoma completo, restringiendo el análisis de variantes a 169 genes asociados a enfermedades neuromusculares.

Resultados: Ambas pacientes mostraban un fenotipo de miopatía disto-proximal con retracciones múltiples y escoliosis. Los niveles de CK sérica fueron normales. El EMG confirmó un patrón miopático, sin actividad espontánea. En la biopsia muscular se observaron cambios distróficos; los estudios de inmunohistoquimia de merosina y otras proteínas fueron normales. La resonancia magnética mostró afectación de músculos distales y proximales y un halo fibroso en el peroneo lateral. El caso índice presentó una restricción ventilatoria moderada. Se detectó la variante c.955-3C>G en el gen COL6A2, no descrita previamente. Esta variante se localiza en una región crítica para el *splicing* y se predice un efecto patogénico. La segregación fue positiva. Así, clasificamos esta variante como probablemente patogénica.

Conclusión: La miopatía de Bethlem puede presentarse también en la edad adulta con un fenotipo distal o disto-proximal, como ocurre en esta familia con una variante novel en el gen COL6A2.

2667-0496 / © 2022, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Neurología (SEN). Todos los derechos reservados.