



Neurology perspectives



17968 - MIOPATÍA NEMALÍNICA LEVE CAUSADA POR UNA NUEVA MUTACIÓN EN LMOD3: AMPLIANDO EL ESPECTRO FENOTÍPICO

Collet Vidiella, R.¹; Segarra Casas, A.²; González Quereda, L.²; Vesperinas Castro, A.¹; Martínez Viguera, A.¹; Olmedo Saura, G.¹; Albertí Vall, B.¹; Gallardo Vigo, E.¹; Gallano Petit, M.P.²; Olivé Plana, M.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ²Servicio de Genética. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

Resumen

Objetivos: La miopatía nemalínica es una miopatía congénita genéticamente heterogénea caracterizada por la presencia de bastones nemalínicos en las fibras musculares. Las formas causadas por mutaciones bialélicas en LMOD3 dan lugar a un fenotipo grave caracterizado por acinesia fetal e insuficiencia respiratoria que suele ser letal en las primeras etapas de la vida.

Material y métodos: Valoración clínica, biopsia muscular, secuenciación panel de genes en dos hermanas adultas que presentan un fenotipo muy leve de la enfermedad.

Resultados: El caso índice es una mujer de 54 años, primogénita de padres consanguíneos. La paciente presentó hipotonía leve durante la infancia, retraso en el desarrollo motor, con dificultad al correr y caídas frecuentes. A los 44 años empezó a presentar dificultades al levantarse de la silla o al subir escaleras y se objetivó debilidad facial durante un examen médico. La exploración neurológica muestra una cara alargada con un paladar ojival, ptosis bilateral, paresia facial bilateral con componente orbicular prominente, leve debilidad cervical y leve debilidad a nivel distal en brazos y proximal en piernas. Su hermana menor presentaba un fenotipo clínico similar. Los niveles de CK son normales y la RM demuestra atrofia bilateral leve en glúteos mayores y sartorios. La biopsia muscular muestra bastones nemalínicos en aisladas fibras. El análisis de un panel de 139 genes identificó una variante c.1030C>T, p.Arg344Trp en homocigosis en el gen LMOD3, no descrita previamente. Los padres y un hermano sano eran portadores de una sola variante.

Conclusión: Nuestro trabajo amplía el espectro fenotípico de las mutaciones en el gen LMOD3.