



## 17567 - MIOPATÍA DE BETHLEM: A PROPÓSITO DE UN CASO

González Manero, A.M.<sup>1</sup>; Peinado Postigo, F.<sup>1</sup>; Velayos Galán, A.<sup>2</sup>; Calvo Alzola, M.<sup>2</sup>; González Pacheco, A.<sup>3</sup>; Botía Paniagua, E.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario La Mancha Centro M.I.; <sup>2</sup>Servicio de Neurociencias. Complejo Hospitalario La Mancha Centro M.I.; <sup>3</sup>Terapia Ocupacional. Universidad de Salamanca.

### Resumen

**Objetivos:** La miopatía de Bethlem es una distrofia muscular de progresión lenta causada por mutaciones en genes codificadores de colágeno tipo VI (M-COLVI), generalmente autosómica dominante (también existen formas autosómicas recesivas). Tiene una baja prevalencia (1/1.000.000). Se caracteriza por debilidad proximal y contracturas distales (dedos, muñecas, codos y tobillos). Con frecuencia asocian alteraciones cutáneas como la hiperqueratosis folicular y cicatrices hipertróficas.

**Material y métodos:** Presentamos el caso de una paciente de 31 años, peluquera, procedente de Rumanía. Refiere que desde alrededor de los 8 años de edad le cuesta pasar de sedestación a bipedestación sobre todo desde asientos bajos y “torpeza” para saltar. Posteriormente desarrolló dificultad para subir escaleras, contracturas en los dedos de las manos y frecuentes calambres musculares asociados a sobreesfuerzos, que ella achaca a su profesión, que han ido aumentando progresivamente a lo largo de su vida y que le han resultado especialmente manifiestos durante sus 2 embarazos.

**Resultados:** A la exploración destacan: fenotipo normosómico. Cicatriz hipertrófica de cesárea. Gowers positivo. Estudio genético: heterocigota para una variante patogénica en el gen COL4A1: C1056+1G>A (NM\_001848,2) compatible con miopatía de Bethlem. RM muscular. Destaca infiltración grasa en la periferia de vastos laterales e internos de cuádriceps y gemelos. CPK ligeramente elevada.

**Conclusión:** El manejo inicial incluye evaluar la extensión de la afectación, la kinesioterapia e incluso valoración ortopédica y/o quirúrgica. El abordaje incluye el consejo genético. El tratamiento es el de las complicaciones, de apoyo y preventivo. La mayoría de los pacientes precisan apoyo para la deambulación en la 5<sup>a</sup> década de la vida.