



# Neurology perspectives



## 102 - DISTROFIA MUSCULAR POR MUTACIÓN EN ANO5. SERIE DE 14 CASOS CON ESTUDIO DE BIOPSIA MUSCULAR

Toldos González, O.<sup>1</sup>; Jiménez, J.<sup>1</sup>; Domínguez, C.<sup>2</sup>; Hernández Laín, A.<sup>1</sup>

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

### Resumen

**Objetivos:** Las distrofias musculares son un grupo heterogéneo de enfermedades genéticamente determinadas, producidas por mutaciones en genes que codifican proteínas esenciales para la correcta función del músculo. Su síntoma principal es la debilidad y atrofia muscular progresiva, aunque existe una gran variabilidad fenotípica. Uno de los subtipos más frecuentes de distrofia muscular autosómica recesiva se debe a mutaciones del gen ANO5 (LGMD R12), que codifica la proteína anoctamina 5, un canal de cloro. El fenotipo clínico es variable, incluyendo debilidad proximal, miopatía distal tipo Miyoshi, intolerancia al ejercicio sin debilidad o hiperCKemia paucisintomática. En las biopsias musculares de estos pacientes también se describe gran variabilidad histopatológica, desde músculos sin alteraciones a biopsias con marcados cambios distróficos. El objetivo de este trabajo es la descripción histopatológica de biopsias musculares y su correlato clínico en una serie de casos de pacientes con distrofia muscular por mutación en ANO5.

**Material y métodos:** Revisión retrospectiva de las características histopatológicas de biopsias musculares de pacientes con LGMD R12 diagnosticados en el Hospital 12 de Octubre de Madrid y su correlación clínica.

**Resultados:** Describimos una serie de 14 pacientes con diagnóstico genético confirmado de LGMD R12 y biopsia muscular. En todos los casos la biopsia se realizó antes del estudio genético de ANO5. Los diagnósticos que se hicieron en ellas fueron de: cambios leves/mínimos no específicos (6 casos); sin lesiones (3 casos); cambios miopáticos no específicos (2 casos); polimiositis (1 caso); músculo distrófico (1 caso); y glucogenosis tipo V (1 caso).

**Conclusión:** Presentamos la serie de casos y su correlación clínica.