



## 19719 - Características clínicas y genéticas de pacientes con distrofia muscular de Emery-Dreifuss en las Islas Canarias portadores de una nueva mutación en el gen EMD

Sosa Cabrera, Y.<sup>1</sup>; Solé Sabater, M.<sup>1</sup>; de León Hernández, J.<sup>1</sup>; Rodríguez Baz, I.<sup>2</sup>; Hernández Tost, H.<sup>3</sup>; González Coello, V.<sup>1</sup>; Fregel Rodríguez, C.<sup>1</sup>; Alemañ Díez, J.<sup>4</sup>; Rodríguez Vallejo, A.<sup>1</sup>; Castelló López, M.<sup>1</sup>; Hernández García, C.<sup>5</sup>; Martínez Bugallo, F.<sup>6</sup>; Prieto Morín, C.<sup>6</sup>; Castro López Tarruella, V.<sup>7</sup>; Bello Báez, A.<sup>8</sup>; Méndez Hernández, L.<sup>9</sup>; Rodríguez Pérez, M.<sup>10</sup>; Grillo Pérez, J.<sup>5</sup>; Alonso Pérez, J.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospital Universitario Nuestra Sra. de Candelaria; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Hôpital de la Pitié-Salpêtrière; <sup>4</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>5</sup>Servicio de Cardiología. Complejo Hospital Universitario Nuestra Sra. de Candelaria; <sup>6</sup>Servicio de Genética. Complejo Hospital Universitario Nuestra Sra. de Candelaria; <sup>7</sup>Anatomía Patológica. Complejo Hospital Universitario Nuestra Sra. de Candelaria; <sup>8</sup>Servicio de Radiología. Complejo Hospital Universitario Nuestra Sra. de Candelaria; <sup>9</sup>Neurofisiología Clínica. Complejo Hospital Universitario Nuestra Sra. de Candelaria; <sup>10</sup>Servicio de Investigación. Complejo Hospital Universitario Nuestra Sra. de Candelaria.

### Resumen

**Objetivos:** La distrofia muscular de Emery-Dreifuss (EDMD) se caracteriza por debilidad muscular, contracturas y cardiomiopatía. Está causada por mutaciones en los genes LMNA, EMD, SYNE1, SYNE2, FHL1, TMEM43, SUN1, SUN2 y TTN, siendo los dos primeros los más frecuentes. Aunque las mutaciones en LMNA frecuentemente se pueden manifestar como una cardiomiopatía dilatada con trastornos de conducción sin compromiso muscular esquelético evidente, el fenotipo en las mutaciones de EMD es menos conocido. Presentamos una cohorte de pacientes con EDMD con afectación cardíaca aislada debido a una nueva mutación en el gen EMD.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo observacional de datos clínicos y genéticos de 21 pacientes con EDMD de Tenerife, una población no caracterizada previamente.

**Resultados:** Se incluyeron 21 varones de 10 familias distintas, con edad media de 45,9 años (rango 16-61). En el 95,2%, existían antecedentes familiares de cardiopatía. Todos ellos presentaron una miocardiopatía dilatada y solo 3 pacientes (14,3%) tuvieron debilidad muscular leve o contracturas asociadas. Ocho sujetos habían precisado trasplante cardíaco a una edad media de 39,5 años (rango 36-49). La biopsia muscular realizada en 9 pacientes mostró cambios miopáticos con ausencia de expresión de emerina por inmunofluorescencia. Todos los pacientes portaban la mutación c.77TA>C, p.Val26Ala en hemicigosis para el gen EMD.

**Conclusión:** La mayoría de los pacientes afectados por EDMD con la variante c.77TA>C, p.Val26Ala en el gen EMD, presentaron miocardiopatía dilatada sin debilidad muscular y/o contracturas asociadas. La descripción detallada de esta población amplía el espectro clínico de la DMED y sugiere la existencia de un posible efecto fundador en esta población.