



# Neurology perspectives



## 19560 - Descripción clínico-radiológica de una familia con mutación en el gen DNAJB6

Suárez Huelga, C.<sup>1</sup>; López Peleteiro, A.<sup>1</sup>; Álvarez Martínez, M.<sup>2</sup>; Morís de la Tassa, G.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias; <sup>2</sup>Servicio de Neurogenética. Hospital Universitario Central de Asturias.

### Resumen

**Objetivos:** Presentar características clínico-radiológicas de pacientes con distrofia de cinturas autosómica dominante tipo LGMD1D por mutación en el gen DNAJB6.

**Material y métodos:** Se analizan pacientes de una familia con distrofia LGMD1D con mutación (c.265T>A,p.Phe89Ile) en el gen DNAJB6, se realiza análisis descriptivo de las principales características clínicas revisando las historias clínicas y se valora la afectación muscular mediante RM usando la escala Mercuri.

**Resultados:** Son 7 los familiares afectados. Seis están vivos con edades de 20, 54, 57, 58, 61 y 64 años y una fallecida a los 79. Son 6 mujeres y 1 hombre. La edad media de inicio de los síntomas fue a los 37 años (30-50) y de diagnóstico a los 55, presentando debilidad proximal de extremidades inferiores. La afectación de cintura escapular sucedió 14 años después (7-22). Un paciente no ambulante y uno necesita de apoyo. En todos se objetiva afectación de ambas cinturas de predominio pelviano, excepto 1 paciente que se encuentra asintomática. Ninguno de nuestros pacientes presenta afectación cardio-respiratoria, y únicamente 2 presentan sintomatología bulbar y calambres. En pacientes ambulantes sin ayudas se objetiva atrofia grado 4 en glúteo menor y gastrocnemio medial, grado 3 en musculatura paraespinal, la mayoría de músculos posteriores de muslo y sóleo. En pacientes no ambulantes o que precisa de apoyo atrofia grado 2 de recto femoral, sartorio, grácil y compartimento anterior y lateral de pierna, presentando el resto de músculos sustitución grasa.

**Conclusión:** Es importante describir las características clínico-radiológicas para conocer la historia natural de la enfermedad.