



19991 - Coexistencia de Miastenia MUSK positiva con mutación en heterocigosis compuesta POLG1

Fages Caravaca, E.; Gómez Gozález, B.; Vidal Mena, D.; Conesa García, E.; Espinosa Oltra, T.; Baídez Guerrero, A.; Díaz Jiménez, I.; Fajardo Sanchís, J.; García Carmona, J.; Sánchez Villalobos, J.; Carreón Guarnizo, E.; Cerdán Sánchez, M.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Santa Lucía. Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena.

Resumen

Objetivos: Comunicar un caso clínico con ptosis, oftalmoparesia y disfagia sin fluctuación con AF sugestivos de enfermedad mitocondrial y miastenia MUSK positiva.

Material y métodos: Varón de 26 años. AF: madre con talla familiar baja, neuropatía óptica, de ptosis, diplopía ocasional con oftalmoparesia, con disfagia leve y debilidad en cintura escapular de dos años de evolución, con analítica, RMN cerebral, neuroeje, muscular, EMG y jitter, anticuerpos acetilcolina y Musk negativos 2021, con estudios genético Array, DMD, FHD, MLPA ADNmit normales. El paciente presenta en estudio POLG1 heterocigosis compuesta.

Resultados: Portador heterocigoto de las variantes patogénicas CIS en el gen POLG. El estudio de variantes: madre sin variantes, padre: ambas variantes fenotipo dudoso (ptosis leve). Se consulta con Hospital 12 de Octubre, indicando que el cuadro clínico no parece secundario a las variantes CIS patogénicas, presentes en el padre, sin síntomas claros, aconsejando antes de proseguir estudio, repetir estudio de miastenia. El paciente empeora deglución, por lo con un jitter positivo débil, estudio TAC torácico negativo, se trata con inmunoglobulinas y prednisona con mejoría significativa del cuadro clínica. Se determinan anti-Musk positivo.

Conclusión: Las variantes patogénicas en el gen POLG1 no segregan con herencia mitocondrial o materna. Su efecto compromete la estabilidad del ADN mitocondrial y son responsables de numerosas presentaciones clínicas, como oftalmoplejía externa progresiva y otras ataxias. El estudio de las variantes en los padres descartó recesividad y determinó el origen paterno de ambas variantes coexistiendo con presencia de un jitter ligeramente patológico y anti-Musk positivos con mejoría clínica con tratamiento específico.