



19725 - Las mutaciones del gen de la peptidasa de la cifoescoliosis (KY) son una causa rara de neuromiopatía distal temprana y con un fenotipo peculiar

Muelas Gómez, N.¹; Martí, P.²; Portela Sánchez, S.²; Carretero, L.²; Azorín, I.²; Poyatos, J.²; Sivera, R.¹; Vilchez, R.²; Vilchez Padilla, J.²

¹Unidad de Enfermedades Neuromusculares. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ²Unidad de Enfermedades Neuromusculares. Instituto de Investigación Sanitaria La Fe.

Resumen

Objetivos: Mutaciones en KY se han relacionado con la miopatía miofibrilar-7 y paraplejía espástica hereditaria, pero no con procesos neuromiopáticos, donde se implican otros genes como VCP, MATR3 o HSPB1.

Material y métodos: Estudio de un paciente con neuromiopatía secundaria a mutaciones en KY, describiendo su fenotipo para ayudar a caracterizar mejor esta entidad.

Resultados: Hombre de 58 años con alteraciones de la marcha y retracción aquilea desde la infancia. Consulta en la edad adulta por debilidad muscular progresiva con dificultades para caminar y subir escaleras. Tenía antecedentes de displasia fibrosa múltiple y lumbalgia. Mostraba debilidad principalmente en músculos distales de las piernas, tronco, axial y múltiples retracciones, que incluían raquis rígido junto con escoliosis y deformidades en los pies (cavos y dedos en martillo). Destacaba una atrofia de piernas y muslos de predominio distal, abolición de reflejos aquileos y marcha con estepaje y basculación pélvica. Los niveles CK sérica eran normales. Presentaba un patrón electromiográfico neuromiopático, sin actividad espontánea. Las conducciones nerviosas motoras mostraron disminución de su amplitud en los sitios de estimulación distal de las piernas, siendo las conducciones sensitivas normales. Asociaba una afectación respiratoria restrictiva. La resonancia magnética muscular constató la afectación grave axial y de tronco, del compartimento posterior de las piernas, sartorios y otros músculos del muslo. Una biopsia del tibial anterior mostró rasgos miopáticos y desorganización miofibrilar. Se detectó una variante homocigota p.Arg187Cys en KY en el análisis del exoma.

Conclusión: El gen KY se relaciona con una neuromiopatía rara de inicio infantil y fenotipo característico.