Neurology Perspectives. 2023;3(S1):775

Neurology perspectives

20002 - HiperCkemia familiar secundaria a mutación en gen ANO5

Gómez González, A.; Ortega Hiraldo, C.; Pinel Ríos, F.; Vicente Domínguez, M.; Carbonell Corvillo, M.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Virgen de la Victoria.

Resumen

Objetivos: La hiperCKemia asintomática es un motivo de consulta frecuente en la unidad de neuromuscular. Las causas de hiperCKemia son muy variadas incluyendo distintas miopatías hereditarias. Entre ellas se encuentra la anoctaminopatía causada por mutaciones en el gen ANO5. Mutaciones recesivas en dicho gen son causantes de un espectro fenotípico amplio que incluye la distrofia de cinturas LGMD2L, la miopatía de Miyoshi tipo 3 y la hiperCKemia aislada o con intolerancia al ejercicio.

Material y métodos: Una familia en la que el padre de 70 años tiene la variante, dos de sus hijas son sanas y la otra de 42 años es portadora heterocigota de la enfermedad (autosómica dominante).

Resultados: Se presenta dos casos de evolución similar, con historia de años de evolución de cifras elevadas de CK detectadas en analíticas rutinarias (en torno a 600 U/l). Ambos referían intolerancia al ejercicio físico y molestias en extremidades tras realizarlo. La exploración era normal. La biopsia muscular de la hija reveló necrosis aislada sin otras alteraciones del patrón inmunohistoquímico. En el estudio de ENG/EMG aparecieron datos de afectación miopática inespecífica y en el estudio genético se confirma que es portadora heterocigota de las variantes patogénicas c.191dup (p.N64Kfs*15) y c.692G>T (p.G231V) en el gen ANO5).

Conclusión: Estamos continuamente descubriendo el espectro de esta patología. Conocer mejor el panel genético y poder realizar un diagnóstico anticipado nos ayudaría en el tratamiento, prevención y consejo genético. Además, sería interesante incluir la secuenciación del panel de genes en el algoritmo de hiperCKemia, sobre todo si tenemos una sospecha de miopatía subyacente.

2667-0496 / © 2023, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Neurología (SEN). Todos los derechos reservados.