



18904 - Rigidez muscular generalizada sin debilidad, *rippling ni mounding*: a propósito de un caso de caveolinopatía hereditaria

Alcalá Torres, J.¹; Hernández Laín, A.²; Gonzalo Martínez, J.¹; Santos Martín, C.¹; Amarante Cuadrado, C.¹; González Arbizu, M.¹; Pérez de la Fuente, R.³; Quesada Espinosa, J.³; Martín Jiménez, P.¹; de Fuenmayor Fernández de la Hoz, C.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ²Anatomía Patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre; ³Servicio de Genética. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Resumen

Objetivos: Describir un caso de caveolinopatía hereditaria con una presentación paucisintomática (rigidez muscular sin debilidad ni fenómeno de *rippling*).

Material y métodos: Caso clínico.

Resultados: Mujer de 61 años, con antecedentes de obesidad y artritis séptica en rodilla izquierda, sin historia familiar de enfermedades neuromusculares. Inicia un cuadro subagudo de mialgias cervicales y contracturas con hiperCKemia mantenida (> 500 U/L) a los 50 años. Se interpretó como una posible miopatía inflamatoria (mejoría con corticoides, pero biopsia muscular no concluyente) y la paciente perdió seguimiento.

Posteriormente desarrolla episodios de rigidez y contractura muscular que mejoraban con la percusión.

Exploración: hipertrofia muscular generalizada con contracturas musculares generalizadas, sin debilidad.

Ausencia de miotonía o fenómenos de *rippling* y *mounding* (exceso de panículo adiposo). Radiológicamente se objetivó infiltración grasa proximal con respecto cuadricipital en TC muscular e infiltración grasa difusa proximal en ambos miembros superiores, sin edema a ningún nivel. El PET-TC objetivó hipercaptación metabólica muscular parcheada. La biopsia muscular de tibial anterior reveló un músculo distrófico con ausencia de tinción de caveolina en el 98% de las fibras (no patrón en mosaico). El exoma dirigido a CAV3 mostró la variante patogénica c.80G>A en heterocigosis, diagnóstica de caveolinopatía autosómica dominante.

Conclusión: Los pacientes con caveolinopatías hereditarias pueden presentar formas clínicas paucisintomáticas con rigidez muscular sin debilidad. Los fenómenos de *rippling* y *mounding* pueden no ser evidentes en pacientes con caveolinopatías hereditarias y exceso de panículo adiposo. La biopsia muscular es necesaria para confirmar la afectación en individuos paucisintomáticos.