



Neurology perspectives



20707 - SERIE DE CASOS DE MIOPATÍAS DE PREDOMINIO AXIAL

Sanzo Esnaola, N.¹; Pérez Rengel, D.¹; Ramírez Sánchez-Ajofrín, J.¹; Enguídanos Parra, M.¹; Bermejo Guerrero, L.¹; Martín Jiménez, P.¹; Hernández Laín, A.²; Arteché López, A.³; Domínguez González, C.¹

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

Resumen

Objetivos: Las miopatías axiales son una entidad neuromuscular poco frecuente que se caracteriza por la afectación selectiva de la musculatura paraespinal. Suelen presentarse con el síndrome *dropped-head* o como captocormia. La debilidad axial también puede ser la primera manifestación de otras enfermedades musculares. Muchas veces, sin embargo, la debilidad de la musculatura paraespinal pasa desapercibida si no es explorada de manera dirigida.

Material y métodos: Describimos una serie de casos con miopatía de predominio axial, su forma de inicio, estudio dirigido y diagnóstico final.

Resultados: En total se analizan 15 pacientes. El 40% de ellos son mujeres. La mediana de la edad de inicio de la clínica es de 30 años. El 53% de los pacientes presentan antecedentes familiares previos compatibles con miopatía. En todos ellos, la debilidad que predomina es axial. El 60% de ellos presenta una hiperlordosis lumbar y el 26,7% rigidez axial. Solo uno de ellos presenta *dropped-head*, sin embargo, en 8 de 15 pacientes se objetiva una debilidad cervical. El 53% de los pacientes presentan alteración respiratoria precoz y solo uno de ellos cardiopatía. Todos los casos son genéticamente determinados (GAA, VCP, CAPN3, PYGM, DYSF, DNAJB4, TNNT1, FHL1, CHRNE, GMPPB y MTTL1 mitocondrial), salvo un caso con miopatía nemalínica adquirida de inicio en el adulto y otro sin diagnóstico final tras estudio extenso.

Conclusión: La debilidad de predominio axial es una afectación que pasa desapercibida al inicio del cuadro dado que la musculatura paraespinal no suele explorarse de forma reglada. Sin embargo, su identificación puede resultar muy útil en el diagnóstico diferencial.