



Neurology perspectives



21437 - BEZAFIBRATO COMO OPCIÓN TERAPÉUTICA EN LA MIOPATÍA METABÓLICA POR DÉFICIT DE CPT-II. A PROPÓSITO DE UN CASO

Rodríguez García, P.; Alonso Pérez, J.; de León Hernández, J.; Castelló López, M.; Rodríguez Vallejo, A.; Ríos Cejas, M.; Florido Capilla, T.; Rodríguez Martín, S.; Jiménez Barreto, A.

Servicio de Neurología. Complejo Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria.

Resumen

Objetivos: La miopatía por déficit de carnitina palmitoiltransferasa II (CPT-II) es un tipo de miopatía causada por alteración en el metabolismo de los ácidos grasos. El bezafibrato ha demostrado su utilidad en casos aislados de pacientes con miopatías metabólicas por mutaciones en CPT-II. Se reporta la eficacia del tratamiento con bezafibrato en un varón de 23 años de edad afecto de esta entidad.

Material y métodos: Análisis de la historia clínica y descripción de características clínicas, genéticas y de respuesta a tratamiento.

Resultados: Un varón de 23 años de edad es referido a nuestra unidad por episodios de rabdomiólisis de repetición en el contexto de ejercicios aeróbicos prolongados, el ayuno prolongado o procesos febriles. El estudio genético mostró las mutaciones c.338C>T (p.Ser113Leu) y c.190T>C (p.Tyr64His) en heterocigosis compuesta en el gen CPT-II. Desde que debutó la enfermedad a los 19 años, el paciente presentaba una intolerancia al ejercicio y episodios de rabdomiólisis frecuentes, casi semanales, con 2-3 ingresos hospitalarios desde el diagnóstico. Se indicaron recomendaciones dietéticas y sobre el ejercicio con mejoría parcial de los síntomas y se comenzó tratamiento con bezafibrato 200 mg cada 24 horas, logrando reducir a un episodio rabdomiólisis cada 3 meses. Tras aumentar la dosis a 200 mg cada 12 horas el paciente ha permanecido 6 meses sin nuevos episodios de rabdomiólisis, con una mejoría de la tolerancia al ejercicio y calidad de vida.

Conclusión: El bezafibrato puede constituir una alternativa terapéutica en los pacientes afectados de miopatías metabólicas por déficit de CPT-II.