



Neurology perspectives



20204 - MIOPATÍA DISTAL DE LAING (MPD1). UN CASO CLÍNICO

Afkir Ortega, M.¹; Máñez Sierra, M.²; Pinel Ríos, F.²; Carbonell Corvillo, M.²; Ortega Hiraldo, C.²

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Virgen de la Victoria; ²Servicio de Neurología. Hospital Virgen de la Victoria.

Resumen

Objetivos: La miopatía distal de Laing, o miopatía distal tipo 1 (MPD1), se caracteriza por una debilidad temprana y selectiva del primer dedo del pie y de la flexo-extensión del tobillo con un curso clínico lentamente progresivo. Se produce por mutaciones en el gen MYH7 (cromosoma 14), con herencia autonómica dominante. En la práctica clínica se confunde frecuentemente con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT).

Material y métodos: Caso clínico.

Resultados: Mujer de 45 años inicialmente diagnosticada de CMT. A los 9 años comenzó con debilidad para la dorso-flexión de ambos pies. A los 21 años, tras embarazo, perdió la capacidad para caminar y progresivamente presentó debilidad en miembros superiores. No síntomas sensitivos, bulbares ni afectación cardíaca. La neurografía sensitiva y motora fue normal. La electromiografía mostró un patrón miopático. La RM de miembros inferiores presentó atrofia de sóleos bilateral, gemelos internos, musculatura proximal de miembros inferiores, excepto vastos internos y externos, así como abductores mayores, piramidales, glúteos menores y medianos. En la biopsia muscular apareció patrón distrófico con lesiones de tipo miofibrilar y alteración en el marcaje de las miosinas. Con todo ello, se realizó estudio genético dirigido que demostró mutación patogénica en heterocigosis en gen MYH7 c.4315GC (p. Ala1439Pro), compatible con miopatía de Laing.

Conclusión: La debilidad y atrofia muscular de predominio distal puede suponer un reto diagnóstico por el solapamiento clínico que existe entre las neuropatías longitud dependientes y las miopatías distales. Es importante su diagnóstico diferencial, apoyándose en herramientas como la histopatología y la RM muscular como complemento a un estudio genético dirigido.