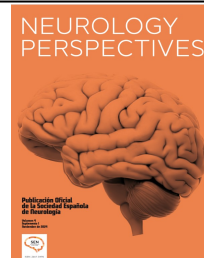




# Neurology perspectives



## 20437 - MIOPATÍA POR AGREGADOS TUBULARES POR MUTACIÓN EN EL GEN ORAI1 Y SUS IMPLICACIONES FAMILIARES

Fernández Llarena, L.; Jáuregi Barrutia, A.; González Eizaguirre, A.; Moreno Estébanez, A.; Valido Reyes, C.; Rebollo Pérez, A.; Fernández Rodríguez, V.; Lagüela Alonso, A.; Anciones Martín, V.; López Prado, Á.; Martínez Seijas, M.; Marcos Fernández, N.; Callejo Seguela, M.; Rodríguez-Antigüedad Zarrantz, A.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Cruces.

### Resumen

**Objetivos:** Exponer la presentación clínica, aspectos genéticos e implicaciones familiares de la miopatía por agregados tubulares (TAM).

**Material y métodos:** Presentación de 3 casos clínicos pertenecientes a una misma familia.

**Resultados:** El caso índice es un varón de 43 años que desde la infancia presentaba marcha en puntillas con dificultad para la marcha en talones, para la flexo-extensión de ambos pies y para subir escaleras, así como intolerancia al ejercicio. La exploración neurológica evidenció una pupila izquierda miótica arreactiva, reflejos osteotendinosos abolidos e hipertrofia gemelar con retracción aquilea. Las pruebas complementarias demostraron: linfopenia (970/ $\mu$ L), hiperCKemia (544  $\mu$ g/dL) y aldolasa elevada (8,3 U/L), datos de miopatía crónica en gastrocnemios en el electromiograma y atrofia muscular con infiltración grasa en tríceps braquial, aductores y gastrocnemios en la resonancia magnética (RM). Asimismo, se diagnosticó apnea obstructiva del sueño con hipoventilación alveolar. Las dos hijas del paciente, de 9 y 11 años, presentaban clínica similar con hiperCKemia, hipoparatiroidismo, hipocalcemia y RM con afectación del compartimiento posterior de extremidades inferiores. El estudio genético de los tres confirmó una mutación en heterocigosis en el gen ORAI1, asociado a TAM de herencia autosómica dominante.

**Conclusión:** La TAM y el síndrome de Stormorken constituyen un continuo clínico caracterizado por debilidad muscular progresiva y mialgias, pudiendo asociarse a trombocitopenia y miosis. Su origen proviene de mutaciones en los sistemas de almacenamiento del calcio celular. Por su patrón de herencia autosómico dominante, puede tener implicaciones importantes en la descendencia. Un diagnóstico temprano y manejo específico pueden mejorar la calidad de vida y guiar el asesoramiento familiar.