



20810 - NUEVA VARIANTES DEL GEN COL6A1 EN PACIENTE CON MIOPATÍA Y SIGNO DE SÁNDWICH EN CUÁDRICEPS

Blanco García, L.; Juanatey García, A.; Pardo Parrado, M.; García Estévez, D.

Servicio de Neurología. Complexo Hospitalario Universitario de Ourense.

Resumen

Objetivos: Presentamos una paciente con miopatía debida a una nueva mutación en el gen COL6A1.

Material y métodos: Mujer de 44 años, sin antecedentes familiares de interés, con quejas de larga data de debilidad en extremidades inferiores y calambres musculares. La exploración neurológica evidenció una debilidad proximal de cinturas y pie cavo bilateral y el electromiograma mostró cambios miopáticos. La biopsia muscular de deltoides fue normal. Se realizó resonancia muscular, que mostró afectación de muslos, de predominio en cuadrante anterior, con signo del sándwich y signo del *target* en cuádriceps, y afectación en menor medida de bíceps y semimembranosos. La resonancia muscular de pierna fue normal. Estos hallazgos son sugestivos de miopatía asociada a colágeno tipo VI.

Resultados: Con este resultado se realizó estudio genético, con hallazgo de mutación en el gen COL6A1 (NM_001848.3):c.832G > A(p.Gly278Arg) en heterocigosis. Se trata de un cambio *missense*, no descrito previamente, en un codón asociado a otras mutaciones patógenas. Las herramientas de predicción computacional sugieren efecto deletéreo, en un dominio funcional crítico y bien establecido de la proteína codificada, lo que predice origen probablemente patógeno de la mutación.

Conclusión: Las mutaciones del COL6A1 se han descrito con un amplio espectro fenotípico, en este caso la resonancia magnética muscular fue la prueba fundamental que nos orientó hacia el diagnóstico.