



20595 - ESTUDIO DE LA VARIABILIDAD FENOTÍPICA DE LAS ANOCTAMINOPATÍAS Y FACTORES RELACIONADOS CON SU PROGRESIÓN

Muelas Gómez, N.¹; Otero Borrell, M.²; Martí Martínez, P.³; Diago Marsal, L.²; Campo Rodrigo, M.²; Azorín Villena, I.³; Sivera Mascaró, R.²; Vázquez Costa, J.²; Tárrega Martí, M.²; Más Estellés, F.⁴; Vílchez, R.²; Sevilla Mantecón, T.²; Vílchez, J.²

¹Unidad de Enfermedades Neuromusculares. Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ²Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ³Grupo U763. CIBERER. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ⁴Servicio de Radiología. Ascires.

Resumen

Objetivos: Describir los fenotipos relacionados con las anoctaminopatías. Identificar factores relacionados con la variabilidad fenotípica y progresión.

Material y métodos: Estudio observacional, descriptivo, longitudinal, retrospectivo de pacientes con anoctaminopatías en seguimiento en una Unidad de Enfermedades Neuromusculares. Se analizaron datos clínicos, analíticos, de imagen, EMG y patológicos.

Resultados: Veintiún pacientes, 81% hombres, edad media de debut 37,64 años y seguimiento de 11,95 años. La mayoría debutaron como hiperCKemia asintomática (42,9%) y paucisintomática (38,1%); 19% con debilidad. En el seguimiento, un tercio presentó debilidad; el resto, únicamente hiperCKemia. La RM inicial mostró infiltración grasa muscular en 85,7% y en 94,1% en RM posterior. En la mayoría la afectación en RM progresó. El patrón de RM fue característico, afectando piernas incluso en asintomáticos y progresando a grupos proximales. Todos los pacientes presentaban hiperCKemia (312-11.200 U/l) y la mayoría, un EMG miopático (55,6%). La biopsia mostró alteraciones con patrón distrófico (46,7%) e inespecífico (53,3%). La variante más frecuente fue c.191dupA (61,9%). Los pacientes con debilidad presentaron con mayor frecuencia EMG miopáticos, cambios distróficos y un mayor valor mínimo de CK. Sin embargo, otras variables como la media del valor de CK o el tipo de mutación no se correlacionaron. Se analizará posible correlación con datos de RM.

Conclusión: Las anoctaminopatías son heterogéneas fenotípica y genotípicamente. Su curso es relativamente benigno, pero 1/3 de los pacientes desarrollaron debilidad. La RM es útil para detectar alteraciones, reconocer un patrón característico y estudiar la progresión. Alteraciones en EMG, cambios distróficos y mayor valor mínimo de CK se relacionan con desarrollo de debilidad.