Neurology Perspectives. 2024;4(S1):1014

Neurology perspectives

20700 - PORTADORAS SINTOMÁTICAS DE LA DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER. FENÓMENO DE LYON. A PROPÓSITO DE UN CASO DE UNA MADRE Y UNA HIJA

González Manero, A.[1]; Peinado Postigo, F.[2]; Pacheco Jiménez, M.[2]; Martín Álvarez, R.[2]; Botia Paniagua, E.[2]

[1]Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario La Mancha Centro. Hospital de Tomelloso;[2]Servicio de Neurología. Hospital General La Mancha Centro.

Resumen

Objetivos: La distrofia muscular de Becker es una distrofinopatía de herencia recesiva ligada al cromosoma X (Xp21.2). Se considera que afecta a 1 de cada 8.000 varones nacidos vivos. Se ha descrito que alrededor del 10% de mujeres portadoras presenta algún síntoma. Las portadoras de una mutación pueden ser sintomáticas si asocian una inactivación en el cromosoma X sano, lo que se conoce como fenómeno de Lyon o lionización. En estos casos el fenotipo clínico es amplio y variable.

Material y métodos: Presentamos el caso de una mujer de 63 años que realiza seguimiento en la Unidad de Patología Neuromuscular. A los 55 años había consultado por mialgias, calambres muy frecuentes e intolerancia al ejercicio. Fenotípicamente destaca pseudohipertrofia de pantorrillas. En la analítica sanguínea destaca CPK de 2037. EMG: cambios miopáticos inespecíficos, con potenciales de unidad motora pequeños y polifásicos. La biopsia muscular en estudio histoquímico mostraba patrón en mosaico, en el que las fibras en las que se había inactivado el cromosoma con la copia correcta del gen de la distrofina dejaban de expresar esta proteína.

Resultados: El Western blot confirmó una disminución de la expresión de la distrofina, que además era de menor tamaño en comparación con el extracto control. Los estudios cardiacos y respiratorios se encontraron dentro de la normalidad. Posteriormente consulta la hija de la paciente, de 39 años, por el mismo motivo, dados los hallazgos en su madre, por clínica incipiente.

Conclusión: El papel del neurólogo incluye diagnóstico correcto, estudio multidisciplinar, incluyendo consejo genético, valorar posibles complicaciones y su tratamiento.

2667-0496 / © 2024, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Neurología (SEN). Todos los derechos reservados.