



# Neurology perspectives



## 22415 - ANÁLISIS DE EVOLUCIÓN A LARGO PLAZO DE LAS MIOPATÍAS RELACIONADAS CON ANO5 - PRIMER ESTUDIO LONGITUDINAL UTILIZANDO RESONANCIA MAGNÉTICA MUSCULAR

Aragon Gawinska, K.<sup>1</sup>; Otero Borell, M.<sup>2</sup>; Martí, P.<sup>3</sup>; Azorín, I.<sup>3</sup>; Sivera, R.<sup>1</sup>; Tárrega, M.<sup>4</sup>; Más-Estellés, F.<sup>5</sup>; Vázquez Costa, J.<sup>1</sup>; Vilchez, R.<sup>1</sup>; Campo Rodrigo, M.<sup>1</sup>; Diago Marsal, L.<sup>1</sup>; Vilchez, J.<sup>1</sup>; Sevilla, T.<sup>1</sup>; Muelas, N.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Unidad Neuromuscular, Departamento de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>2</sup>Universidad de Valencia; <sup>3</sup>Instituto de Investigación Sanitaria La Fe; <sup>4</sup>Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>5</sup>Servicio de Radiología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

### Resumen

**Objetivos:** Las miopatías relacionadas con mutaciones en ANO5 cursan con amplia variabilidad fenotípica. Hasta ahora no existen estudios longitudinales de su evolución con integración de RM muscular.

**Material y métodos:** Estudio observacional, longitudinal de pacientes con mutaciones bialélicas en ANO5 en un centro de referencia. Se analizaron patrones de afectación muscular y evolución en RM (fibrosis en T1, brillos en STIR) en miembros inferiores y pelvis, correlacionando con variables clínicas y genéticas (género, fenotipo y tipo de mutación). Se evaluó el valor predictivo de la intensidad STIR sobre la progresión de fibrosis.

**Resultados:** Se estudiaron 29 pacientes (20 varones, edad media 39,8 años); 22 con más de una RM. El 16% de los pacientes presentaban debilidad muscular, 46% síntomas pseudometabólicos y 38% hiperCKemia asintomática. En la RM basal, 84% mostró infiltración grasa y 75% brillos en STIR. La RM de seguimiento (media de 7 años) evidenció progresión en el 95% de los casos. La fibrosis fue mayor en pacientes con debilidad muscular, pero no diferenció entre los fenotipos paucisintomáticos y asintomáticos. La tasa de progresión fue similar entre fenotipos. Las hiperintensidades STIR predijeron progresión de fibrosis en 50% de los casos frente al 10% sin STIR. No hubo diferencias significativas por género. Las mutaciones de pérdida de función se asociaron con mayor fibrosis y progresión.

**Conclusión:** La RM permite detectar cambios subclínicos y monitorizar la progresión en anoctaminopatías, pudiendo ser útil como medida de resultado en ensayos clínicos. La presencia de brillos en STIR se asoció con progresión de fibrosis. Las mutaciones de pérdida de función se asociaron con mayor afectación y progresión.