



23079 - ACTUALIZACIÓN SOBRE LA CARACTERIZACIÓN DE 45 PACIENTES CON LA VARIANTE P.SER55PHE EN EL GEN MYOT: ESTUDIO MYOT-MUR

Zmork Martínez, G.¹; Aledo Serrano, M.¹; Mena Bravo, A.¹; Lorenzo Diéguez, M.¹; García Leal, A.¹; Pérez Lucas, J.²; Terry Pérez-García, A.³; Pérez García, E.³; Martínez Marín, R.¹

¹Centro de Ictus. Servicio de Neurología. Hospital Universitario La Paz. IdiPAZ; ²Servicio de Neurología. Hospital del Tajo; ³Centro de Ictus. Servicio de Neurocirugía. Hospital Universitario La Paz. IdiPAZ.

Resumen

Objetivos: Se ha hipotetizado que las miopatías miofibrilares son más prevalentes en España, siendo la miotilinopatía con la variante p.Ser55Phe la más frecuente. Murcia es la región española con la mayor cohorte de pacientes con esta variante de miotilinopatía, cuya caracterización clínica es el objetivo de este estudio.

Material y métodos: Se realizó una evaluación clínica de pacientes con la variante p.Ser55Phe en el gen MYOT, que incluyó la recopilación de historia personal, diagramas genealógicos, historia neuromuscular, examen neurológico y ecografía neuromuscular.

Resultados: Se incluyeron 45 pacientes de trece familias en Murcia. La edad media de inicio de los síntomas fue de 49 años para hombres y 55 para mujeres. Hubo dos mujeres mayores de 60 años que permanecieron asintomáticas. El síntoma inicial más común fue el pie caído unilateral (90,4%), progresando la debilidad a los miembros superiores después de 6-8 años en varones y dentro del primer año en mujeres. Dos pacientes presentaron un fenotipo de distrofia muscular de cinturas. En la ecografía neuromuscular, observamos un aumento general de la ecogenicidad en un patrón específico que involucra tibial, anterior y pedio como afectados al inicio y en su progresión afecta a vasto intermedio y braquial.

Conclusión: Nuestro estudio describe un fenotipo clínico más amplio de la miotilinopatía con la variante p.Ser55Phe de lo reportado hasta el momento, como también un patrón ecográfico característico.