



Neurology perspectives



22660 - RABDOMIÓLISIS DE REPETICIÓN EN EDAD ADULTA COMO MANIFESTACIÓN DE UNA NUEVA VARIANTE PATOGENÉTICA EN POLG

Meca Botella, J.¹; Sánchez Bueno, M.¹; Béjar Puerta, C.¹; Buendía Martínez, J.¹; Moreno Gambín, M.²; de la Rosa Valero, V.³; Domínguez González, C.⁴; Hernández Laín, A.⁵; Blázquez Encinar, A.⁶; Navarro Riquelme, M.⁶

¹Servicio de Neurología. Hospital J. M. Morales Meseguer; ²Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Los Arcos del Mar Menor; ³Servicio de Medicina Interna. Hospital General Universitario Los Arcos del Mar Menor; ⁴Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ⁵Servicio de Neuropatología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ⁶Servicio de Neurogenética. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Resumen

Objetivos: Describir el caso de un varón de 60 años con dos episodios de rabdomiólisis en contexto de ejercicio físico moderado, como presentación inicial de una miopatía mitocondrial secundaria a una variante previamente no descrita en POLG.

Material y métodos: Paciente sin antecedentes relevantes que presenta dos episodios de rabdomiólisis tras actividad física no excesiva. Ante la recurrencia del cuadro y la atipicidad del desencadenante, se inició estudio etiológico incluyendo analítica general, perfil autoinmune, despistaje de metabolopatías y, de forma prioritaria, un estudio genético mediante panel de rabdomiólisis. El análisis identificó una variante de significado incierto en el gen POLG [c.1735C>T; p.(Arg579Trp)]. Para valorar su posible patogenicidad, se completó el estudio con biopsia muscular y análisis mediante Southern blot.

Resultados: La biopsia muscular mostró alteraciones compatibles con miopatía mitocondrial. El Southern blot reveló la presencia de múltiples deleciones del ADN mitocondrial, hallazgo que, en conjunto con la clínica, confirmó la patogenicidad de la variante hallada en POLG.

Conclusión: POLG codifica una subunidad del ADN polimerasa gamma, esencial para la replicación y reparación del ADN mitocondrial. Las mutaciones en este gen pueden provocar síndromes mitocondriales con manifestaciones muy variables. Aunque la rabdomiólisis es una forma de presentación poco común, debe considerarse en pacientes con episodios recurrentes sin desencadenantes claros. Este caso amplía el espectro fenotípico y genotípico de las miopatías mitocondriales asociadas a POLG.