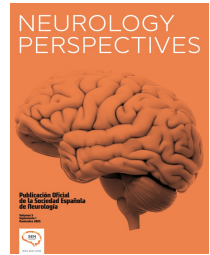




Neurology perspectives



22123 - FENOTIPADO MEDIANTE RM MUSCULAR DE UNA SERIE DE PACIENTES CON MIOPATÍAS MITOCONDRIALES PRIMARIAS

Bermejo Guerrero, L.¹; Martín Jiménez, P.¹; Ochoa, L.¹; Alcalá Galiano, A.²; Casado Pérez, C.²; Bermejo Moríñigo, A.²; González Méndez, V.¹; Domínguez González, C.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ²Servicio de Radiología. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Resumen

Objetivos: Las miopatías mitocondriales primarias presentan una amplia heterogeneidad clínica y genética. Con incorporación de nuevos biomarcadores y estudios de historia natural se pretende progresar en el fenotipado profundo. Se dispone, no obstante, de escasa información sobre caracterización en RM.

Material y métodos: Estudio descriptivo de los hallazgos de imagen RM en una cohorte de 45 pacientes seguidos en nuestro centro.

Resultados: Los músculos más intensa y frecuentemente afectados son, por delecciones únicas (n = 20): glúteo mayor (GM) (95%), tensor de la fascia lata (TFL) (95%) y sartorio (85%); seguidos de semimembranoso (75%), semitendinoso (70%) y gracilis (65%). En menor medida, sóleos (40%) y gastrocnemios (30%). TK2 (n = 8): GM (75%) y TFL (75%); seguidos de sartorio (62,5%), aductor mayor (AM) (62,5%), semitendinoso (62,5%), semimembranoso (50%); y en pierna el soleo (50%). TWNK (n = 5): GM (100%) y TFL (100%); seguidos de sartorio (80%), gracilis (60%) e isquiotibiales (60%); en piernas, peroneos (60%). MT-TL (n = 4): GM (100%), TFL (100%), sartorio (75%), gracilis (75%), semitendinoso (75%); y en menor medida, en piernas extensor de los dedos (ED) (75%) y gastrocnemios (50%). POLG (n = 3): TFL y GM (100%), sartorio (100%), gracilis (100%) y semitendinoso (100%); seguido de AM (66,6%) y peroneos (66,6%) MT-TK (n = 3): soleo (100%), seguido de gastrocnemios, TFL y sartorio (todos 66,6%). MT-TN (n = 1): GM y TFL, sartorio, gracilis, isquiotibiales, AM, gastrocnemios, soleo, tibiales anterior (TA) y posterior (TP); todos en 100%. MTCO1 (n = 1): sartorio, gracilis, semitendinoso, TFL, GM, y TA y TP.

Conclusión: Observamos predilección común por la afectación de GM, sartorio y, en menor medida, gracilis e isquiotibiales, con afectación más variable en piernas.