



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

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

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>2</sup>Servicio 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.