



22299 - MIOPATÍA CON CUERPOS DE INCLUSIÓN, DEMENCIA FRONTOTEMPORAL Y ENFERMEDAD DE PAGET EN PACIENTE CON MUTACIÓN DEL GEN VCP. A PROPÓSITO DE UN CASO

Benítez del Castillo del Río, I.; García García, M.; Salvador Sáenz, B.; Romero Plaza, C.; Díaz del Valle, M.; Cerca Limón, Á.; Molina García, A.; Ballesteros Moriente, L.; Pinel González, A.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Getafe.

Resumen

Objetivos: La miopatía por cuerpos de inclusión, enfermedad de Paget precoz y demencia frontotemporal (IBMPFD) es un trastorno genético multisistémico asociado a mutaciones en el gen VCP con herencia autosómica dominante. Su reconocimiento permite tratamiento reumatólgico temprano, ya que el dolor suele atribuirse erróneamente a causas mecánicas musculares, retrasando el abordaje de enfermedad ósea, que responde bien al tratamiento.

Material y métodos: Mujer de 61 años con dolor lumbar y en cadera derecha de 5 años de evolución, refractario a analgésicos, asociado a debilidad proximal y axial progresiva. Consulta inicialmente en Traumatología.

Resultados: La RMN lumbar mostró infiltración grasa de musculatura paravertebral, motivo por el que es derivada a Neurología. Como antecedentes familiares, su madre falleció por una enfermedad neurodegenerativa no filiada y un tío materno y una prima tienen diagnóstico de miopatía. La RMN musculoesquelética evidenció atrofia e infiltración grasa en vastos laterales y músculos distales de MMII. Se objetivó además alteración ósea en la cabeza femoral derecha compatible con Paget óseo confirmado por Reumatología con gammagrafía, que inician risedronato con gran mejoría clínica. El estudio molecular identificó variante patogénica (*c.464G>A, p.Arg155His*) exón 5 gen VCP, coincidente con familiares. Actualmente, la paciente presenta quejas subjetivas de memoria y cambios conductuales compatibles con posible demencia frontotemporal incipiente.

Conclusión: Es fundamental conocer la asociación del gen VCP con miopatía por cuerpos de inclusión, enfermedad de Paget precoz y demencia frontotemporal. En Paget, el tratamiento con bifosfonatos suele lograr remisión clínica del dolor. Aunque no hay tratamiento eficaz para las otras dos, el diagnóstico precoz permite ofrecer adecuado consejo genético.