

anamnesis dirigida refiere torpeza en extremidades desde siempre relacionadas con problemas de columna vertebral. La exploración muestra disartria y voz nasal, con fatigabilidad y debilidad facial periférica bilateral, paresia en músculos flexores del cuello y en cintura escapular y pélvica, sin fatigabilidad con atrofia simétrica y marcha con rasgos miopáticos.

**Resultados:** En los estudios analíticos destacar CPK 246 U/L y anticuerpos antirreceptor de acetilcolina (AChR) positivos. Estimulación repetitiva en orbicular y ABDV con caída de la amplitud un 25% y EMG normal. RM cerebral y TAC torácico normales. Test de edrofonio no concluyente. Con la sospecha de MG bulbar se instaura tratamiento específico presentando mejoría progresiva hasta la resolución completa. Ante la presencia de datos sugestivos de miopatía en la exploración, se solicita estudio genético de FSHMD confirmando el diagnóstico. **Conclusión:** La coexistencia de FSHMD y MG es infrecuente, con pocos casos reportados en la literatura. Existen casos de AChR en otras miopatías genéticas. El proceso que conlleva a MG en una FSHMD es desconocido. Se sugiere la posibilidad de un mecanismo inmune en FSHMD, la degeneración muscular actuaría como *trigger* para la producción de AChR y manifestar una MG en sujetos predispuestos a enfermedades autoinmunes. Importante incluir la MG en el diagnóstico diferencial cuando aparecen síntomas inusuales en la FSHMD.

## 21181. RESONANCIA MUSCULAR COMO HERRAMIENTA DIAGNÓSTICA EN LA ENFERMEDAD DE EMERY-DREIFUSS: A RAÍZ DE UN CASO

Albajar Gómez, I.<sup>1</sup>; Núñez Manjarres, G.<sup>1</sup>; Iruzubieta Agudo, P.<sup>1</sup>; López Moreno, Y.<sup>2</sup>; Bernabeu Follana, A.<sup>3</sup>; Escobar Padilla, A.<sup>1</sup>; Lijerón Farel, S.<sup>1</sup>; Álvarez Agoues, K.<sup>1</sup>; Ayuso García, D.<sup>1</sup>; Fernández Torrón, R.<sup>1</sup>; Maneiro Vicente, M.<sup>1</sup>; Olasagasti Calzacorta, V.<sup>1</sup>; López de Munain Arregui, A.<sup>1</sup>; Croitoru, I.<sup>1</sup>; Sáez Villaverde, R.<sup>4</sup>; Poza Aldea, J.<sup>1</sup>; Alustiza Echeverría, J.<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea;

<sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Regional Universitario de Málaga;

<sup>3</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Son Espases; <sup>4</sup>Servicio de Neurogenética. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea; <sup>5</sup>Servicio de Radiología. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea.

**Objetivos:** Presentar un caso de enfermedad de Emery-Dreifuss con una mutación no descrita, destacando la resonancia muscular como herramienta diagnóstica.

**Material y métodos:** Caso clínico.

**Resultados:** Varón de 28 años, natural de Tánger, consulta por debilidad muscular y retracción tendinosa progresiva desde los 24 años. Antecedentes familiares de retracciones tendinosas en dos hermanos y dos primos varones. Fenotípicamente presenta flexión cervical, flexión de codos 70°/60°, hiperlordosis con *genu recurvatum* y retracción aquilea bilateral con anquilosis quirúrgica. Debilidad en miembros superiores y amiotrofia distal con hipertrofia glútea compensadora en miembros inferiores. En resonancia muscular presenta infiltración grasa bilateral y simétrica mayor de 75% en tibial anterior, extensor largo de los dedos, peroneo largo, sóleo, gemelo interno, isquiotibiales, aductor mayor, paravertebrales, serratos anteriores y supraespinoso derecho; 50-75% en glúteos medianos, dorsal ancho, deltoides derecho y bíceps; 25% en gemelo externo, vastos interno, externo e intermedio, glúteos menor y mayor, subescapular, infraespinoso y tríceps. STIR y estructuras tendinosas sin alteraciones. La afectación del peroneo se asocia a mutación en EMD, siendo útil para distinguirlo de LMNA. Sospechando Emery-Dreifuss buscamos cardiopatía asintomática, objetivando en resonancia cardiaca una hendidura miocárdica septal y realizando controles estrechos hasta la implantación de un DAI por trastorno de la conducción. El estudio genético detecta en heterocigosis una mutación *frameshift* en exón 4 gen EMD (p.Ala116Glyfs\*13) no descrita, probablemente patogénica.

**Conclusión:** Presentamos un caso de Emery-Dreifuss por una mutación no descrita previamente. Destacamos como biomarcador el patrón de

afectación en resonancia muscular, que ante síndromes compatibles nos orienta en la búsqueda de complicaciones graves como cardiopatía.

## 20269. HERENCIA DIGÉNICA EN LA MIOPATÍA DE BETHLEM

Mesa Martínez, R.; Tejada García, J.; García-Tuñón Villaluenga, L.; Beltrán Rodríguez, I.; González Feito, P.; Ruíz Hernández, A.; Barrutia Yovera, J.; Villarrubia González, B.; Villeta Díaz, S.

*Servicio de Neurología. Complejo Asistencial Universitario de León.*

**Objetivos:** Presentar un patrón de herencia poco frecuente en la miopatía de Bethlem a propósito de un caso clínico. Esta patología tiene una baja prevalencia (< 1/1.000.000 habitantes) y mayoritariamente es autosómica dominante. Está caracterizada por la presencia de debilidad proximal y contracturas a nivel distal, asociando con frecuencia alteraciones cutáneas. La hiperlaxitud y la insuficiencia respiratoria son poco frecuentes. Los síntomas suelen aparecer en la primera o segunda década de la vida.

**Material y métodos:** Mujer de 50 años con un hijo de 5 años diagnosticado de distrofia muscular de Bethlem. El hijo presenta la mutación c.1712A>C en el gen COL6A1. La mujer se encuentra asintomática, pero es portadora en heterocigosis de la misma variante c.1712A>C en el gen COL6A1. El estudio electromiográfico está dentro de la normalidad, al igual que la exploración neurológica.

**Resultados:** La ausencia de síntomas en la madre, a pesar de ser portadora de la misma mutación que su hijo, plantea dudas sobre un patrón de herencia autosómica dominante típico. Esto orienta la investigación hacia otros patrones hereditarios menos comunes, como el autosómico recesivo o el digénico, que podría incluir al gen COL6A3.

**Conclusión:** Este caso destaca la relevancia de las mutaciones digénicas en la miopatía de Bethlem, especialmente en presencia de portadores asintomáticos. La coexistencia de mutaciones en los genes COL6A1 y posiblemente COL6A3 sugiere un modelo de herencia más complejo. Este hallazgo subraya la importancia de utilizar secuenciaciones genéticas exhaustivas, como el exoma completo, para un diagnóstico preciso y un mejor consejo genético en familias afectadas.

## 20424. AUSENCIA DE MUTACIONES PATOGENICAS Y FUERTE ASOCIACIÓN CON HLA-DRB1\*11:01 EN PACIENTES JÓVENES NO EXPUESTOS A ESTATINAS CON MIOPATÍA NECROTIZANTE ANTI-HMGCR

Llansó Caldentey, L.<sup>1</sup>; Segarra Casas, A.<sup>2</sup>; Domínguez González, C.<sup>3</sup>; Malfatti, E.<sup>4</sup>; Kapetanovic, S.<sup>5</sup>; Rodríguez Santiago, B.<sup>2</sup>; de la Calle, O.<sup>6</sup>; Blanco, R.<sup>7</sup>; Dobrescu, A.<sup>8</sup>; Nascimento, A.<sup>9</sup>; Paipa, A.<sup>10</sup>; Hernández Lain, A.<sup>11</sup>; Jou, C.<sup>12</sup>; Mariscal, A.<sup>6</sup>; González Mera, L.<sup>10</sup>; Artech, A.<sup>13</sup>; Lleixà, C.<sup>7</sup>; Caballero Ávila, M.<sup>14</sup>; Carbayo, Á.<sup>14</sup>; Vesperinas, A.<sup>14</sup>; Querol, L.<sup>14</sup>; Gallardo, E.<sup>14</sup>; Olivé, M.<sup>14</sup>

<sup>1</sup>Unidad Neuromuscular. Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>2</sup>Servicio de Neurogenética. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>4</sup>Service d'Histologie. FHU SENE. Hôpital Mondor;

<sup>5</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Basurto-Basurtuko Unibertsitate Ospitalea; <sup>6</sup>Servicio de Inmunología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>7</sup>Servicio de Neurociencias. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>8</sup>Servicio de Neurogenética. Craiova University Hospital; <sup>9</sup>Servicio de Neurología. Hospital de Sant Joan de Déu;

<sup>10</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge; <sup>11</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre;

<sup>12</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital de Sant Joan de Déu;

<sup>13</sup>Servicio de Neurogenética. Hospital Universitario 12 de Octubre;

<sup>14</sup>Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

**Objetivos:** La miopatía necrotizante inmunomediada anti-HMGCR es una miositis generalmente asociada a exposición a estatinas. Existe un fenotipo en individuos jóvenes no expuestos a estatinas con curso crónico que simula una distrofia de cinturas. Nuestro objetivo es expandir la caracterización de este e investigar una posible predisposición