

ID: 165

PRIMER PACIENTE CON ATROFIA NEUROGÉNICA EN LA MIOPATÍA CONGÉNITA MEGACONIAL DEPENDIENTE DEL GEN CHKB

Dacruz Álvarez D (Speaker) (1), Gomez C (1), Eiris Puñal J (1), Pintos E (2), Beiras Rodriguez A (2), Castro Gago M (3).

(1) Neuropediatría, C.H. UNIVERSITARIO SANTIAGO DE COMPOSTELA. (2) Anatomía patológica, C.H. UNIVERSITARIO SANTIAGO DE COMPOSTELA. (3) Neuropediatria, C.H. UNIVERSITARIO SANTIAGO DE COMPOSTELA.

Presentación

Recientemente se describió una nueva miopatía congénita megaconial secundaria a mutaciones en el gen para la colina-cinasa beta (CHKB).

Caso Clínico

Varón de 11 meses, único hijo de un matrimonio joven noconsanguíneo, con hipotonía y debilidad muscular desde los 4 meses. En la exploración se observó hipotonía generalizada, más intensa en extremidades inferiores, reflejos osteotendinosos deprimidos, sin fasciculaciones linguales. Presentaba discreto aumento de la CK, transaminasas y lactato sérico. En la electromiografía (EMG) se observaron potenciales neurogénicos, con electroneurografía normal. El gen SMN1 fue normal. En la biopsia muscular se observa, en la microscopía óptica un patrón de atrofia neurogénica asociado a alteraciones compatibles con trastorno mitocondrial, y la presencia de megamitocondrias al examen ultraestructural. Se observó deficiencia del complejo I de la cadena respiratoria mitocondrial. Se excluyeron delecciones del ADN mitocondrial (ADNmt), depleción y las 20 mutaciones puntuales más frecuentes del ADNmt. El estudio genético confirmó la presencia en homocigosis de la mutación patogenética nonsense c.810T>A, p.Tyr270X en el gen para la CHKB. Actualmente con 4.5 años presenta microsomía y microcefalia, ausencia de lenguaje y marcada hipotonía generalizada, hiporreflexia miotática, ausencia de deambulación, y cociente de desarrollo de 30%.

Conclusiones

Constituye la segunda observación Española, ambas de nuestro grupo, con mutaciones en el gen para la CHKB. A pesar de tener ambos las mismas mutaciones, este paciente presenta aspectos clínicos atípicos, no descritos en los 21 casos conocidos, consistentes en la presencia de atrofia muscular neurogénica en lugar de patrón de distrofia muscular congénita.