

ENCEFALOPATIA HIPERCAPNICA COMO MANIFESTACION CLINICA INICIAL DE UNA MIOPATIA NEMALINICA DE INICIO EN EL ADULTO ASOCIADA A UNA MUTACION EN EL GEN MYH14

aniel Apolinar García Estévez¹, Carmen Cid Rodríguez¹, María Pardo Parrado¹, Luís Manuel López Díaz¹, Beatriz San Millán², Mercedes Lustres Pérez, Gema Pérez Lorenzo, Guillermo Ozaita Arteche¹.

¹ Servicio de Neurología, Complejo Hospitalario-Universitario de Ourense.

² Servicio de Anatomía Patológica -Neuropatología, Hospital Álvaro Cunqueiro, Vigo.

La miopatía nemalínica es un grupo clínicamente heterogéneo de miopatías congénitas, caracterizadas a nivel histológico por la presencia de nemalinas a nivel subsarcolémico. Reconoce una herencia AR o AD, la genética es bien conocida, y la presentación clínica varía desde el nacimiento a la edad adulta. Hay formas esporádicas de inicio tardío asociadas a gammapatía monoclonal y a la infección por VIH.

Caso clínico. Mujer de 67 años con antecedente de sordera neurosensorial (implante coclear), que ingresa en UCI con una encefalopatía hipercápnica (pH 7.09; pCO₂= 132 mmHg). La paciente precisó VMNI. En este contexto se le apreciaba ptosis palpebral bilateral y en un interrogatorio dirigido refiere debilidad axial/cintura pelviana desde hace unos 6 meses.

Pruebas complementarias. Bioquímica: CPK 27 U/L. Proteinograma e inmunoelectroforesis: normal.

Serología VIH: negativa. **TAC torácico:** derrame pleural bilateral, atelectasias. **Espirometría:** enfermedad mixta restrictiva con presiones musculares bajas.

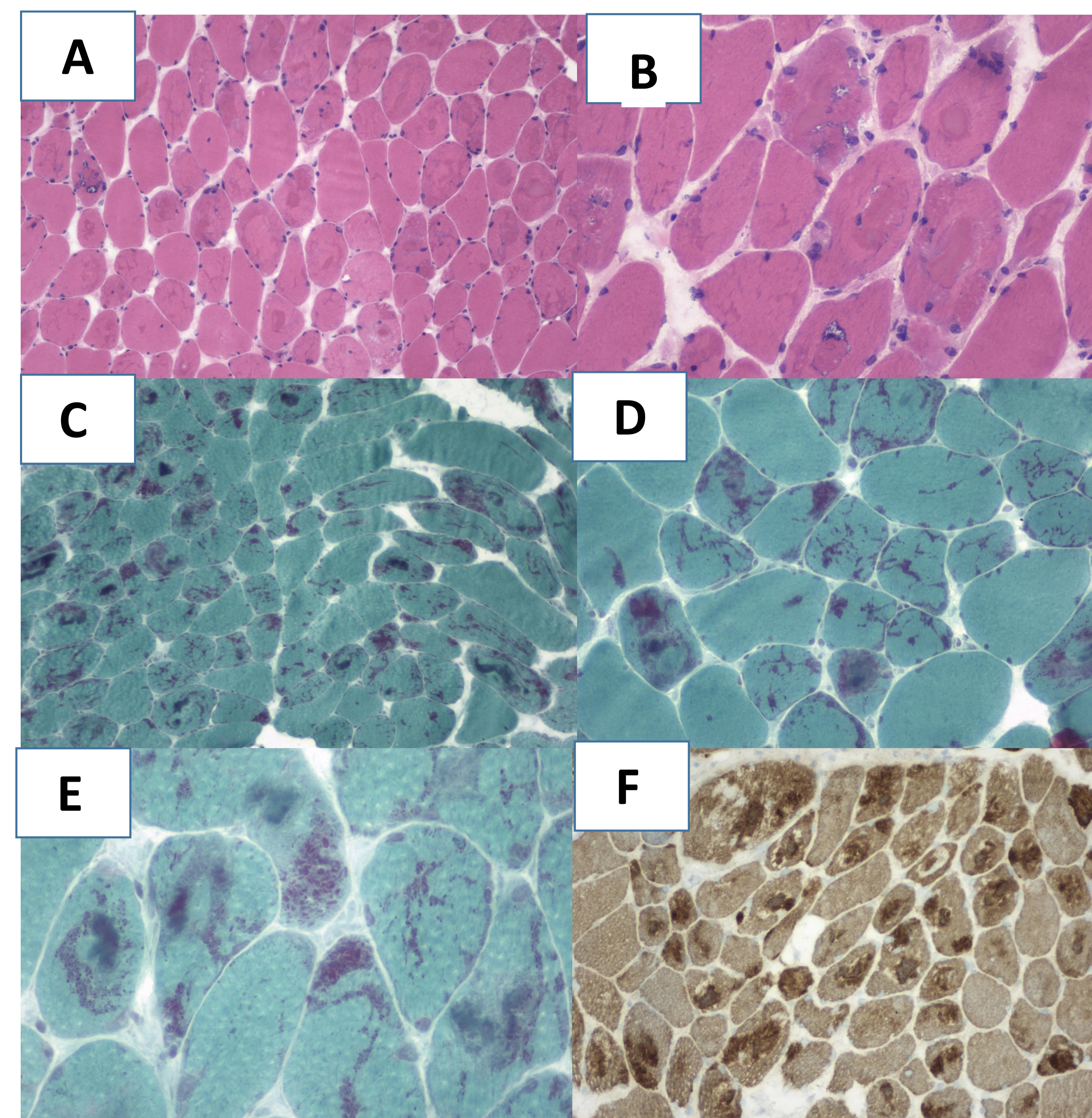
ENMG: descarta afectación de transmisión neuromuscular y polineuropatía; presencia de trazado miopático en musculatura proximal. **Biopsia músculo deltoides:** miopatía nemalínica.

Estudio genético (panel de miopatías congénitas): descarta mutaciones en ACTA1, CFL2, KBTBD13, KLHL40, NEB, TPM2 y TPM3. Se detecta la mutación c.1229G>A p.(Arg410His) en homocigosis en el gen MYH14 (cromosoma 19).

Comentario.

Presentamos una miopatía nemalínica de inicio tardío, debutando como una insuficiencia respiratoria hipercápnica, en la que se ha identificado una mutación en el gen MYH14. Mutaciones en este gen son responsable de una sordera AD y se han vinculado con fenotipos complejos con miopatía-neuropatía-ronquera e hipoacusia. A nuestro conocimiento es el primer caso que mutaciones en el gen MYH14 se relacione con una miopatía nemalínica.

Conflicto de interés. Los autores declaran que no presentan ningún conflicto de interés en relación a la presente comunicación.



A. Tinción HE. Presencia de vacuolas ribeteadas (izquierda) y numerosas fibras con áreas eosinófilas sarcoplásmicas, irregulares, que ocupan gran parte del volumen de las fibras musculares. **B.** Idem a imagen A pero a mayor tamaño. **C – D.** Tricrómoico de Gomori. Se aprecian las nemalinas teñidas de rojo. **E.** Detalle a mayor aumento de la morfología de las estructuras nemalínicas, con aspecto de bastones. **F.** El estudio inmunohistoquímico demuestra que las nemalinas contienen filamentos de actina.