



Miopatía Nemalínica: cerrando la BRECHA

diagnóstica de la miopatía congénita más común.



Márquez-Palacios Rosa Elizabeth; Ceja-Moreno Hugo, Del Rio-Mendoza Edgar Daniel; Chávez-Castillo Melissa; Carreón-Camarena Elizabeth Sarahí, Ramírez – González Clara Luz.

Servicio de Neurología Pediatría, Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde", Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara, Guadalajara, Jalisco Contacto: rmarquez@hcg.gob.mx

Introducción. La miopatía nemalínica (NM) es una de las miopatías congénitas más comunes.¹ Es un grupo de trastornos genéticos, clínicamente heterogéneos, caracterizado por debilidad muscular, generalmente no progresiva, asociadas comúnmente con mutaciones en genes ACTA1 y NEB, aunque se han descrito más mutaciones asociadas a distintos fenotipos.²⁻³ Recientemente la clasificación ha sido modificada, según su presentación y evolución.

Objetivos: Descripción de la expresión clínica y revisión de la literatura.

No. Paciente	1	2	3	4
Subtipo	Típica NM	Leve NM	Leve NM	Distal NM
Genero/edad	Mujer/7 meses	Mujer/6 años	Hombre/3 años	Hombre/3 años
Historia familiar	No	Si	Si	No
Inicio	Neonatal	Infancia temprana	Infancia temprana	Infancia temprana
Modo de inicio	Aguda	Crónica	Crónica	Crónica
Síntomas iniciales	Hipotonía, alteración deglución, dificultad respiratoria.	Hipotonía, retraso del desarrollo motor.	Hipotonía, retraso del desarrollo motor.	Debilidad distal y retraso del desarrollo motor.
Atrofia muscular	Tronco, próxima extremidades	Global	Global	Proximal.
Progresión clínica	Rápida progresiva	Progresión lenta	Progresión lenta	No progresiva
CPK				
EMG	Miopática	-	-	Miopática
Mutación	NEB	NEB	NEB	NEB



Casos clínicos: En la tabla 1 se muestran los 4 pacientes con diagnóstico genético de miopatía nemalínica que se establecieron en un periodo de 6 meses. 3 de los 4 pacientes fueron tratados en otras instituciones, el paciente 1 (Foto 1), 2 y 3 en su primera valoración fue de forma intrahospitalaria por dificultad respiratoria, la paciente 2 falleció por complicaciones respiratorias. La paciente 1 se encuentra con soporte ventilatorio con traqueostomía y gastrostomía.

Discusión: La debilidad e hipotonía son los principales síntomas de las miopatías en general, sin embargo existe un amplio fenotipo y genotípico de estas. Los diferentes hallazgos clínicos, asociados a estudios de laboratorio y neurofisiológicos, así como los histológicos en la biopsia muscular han ayudado a clasificar y diagnosticar las miopatías congénitas, sin embargo la histopatología requiere pericia del patólogo y la disponibilidad de tinciones limitaba importantemente la conclusión diagnóstica y la mayoría de los pacientes no tenían una conclusión diagnóstica satisfactoria.

Conclusiones: El avance y el acceso a la tecnología genética permite que el diagnóstico de patologías musculares haya tomado un nuevo rumbo, generando mayor certeza diagnóstica, lo cual se proyecta una mayor incidencia de patologías subdiagnosticadas a nivel nacional como lo hemos mostrado en esta serie de casos, las cuales fueron integradas en un periodo menor a 6 meses. Esto impactará importantemente en la calidad de vida de nuestros pacientes y sus familias.

BIBLIOGRAFÍA

1. Laitila, J., & Wallgren-Pettersson, C. (2021). Recent advances in nemaline myopathy. *Neuromuscular Disorders*, 31(10), 955-967.
2. Sewry, C. A., Laitila, J. M., & Wallgren-Pettersson, C. (2019). Nemaline myopathies: a current view. *Journal of Muscle Research and Cell Motility*, 40(2), 111-126.
3. Amburgey, K., Acker, M., Saeed, S., Amin, R., Beggs, A. H., Bönnemann, C. G., ... & Dowling, J. J. (2021). A cross-sectional study of nemaline myopathy. *Neurology*, 96(10), e1425-e143.