

Alfa distroglicanopatía por mutación de la POMT2 como causa de síndrome del niño hipotónico: una causa infrecuente de un diagnóstico frecuente

Paloma Isabel Huerta Castillo, Gerardo Cordero Robles
Hospital de Pediatría Centro Médico Nacional de Occidente

ANTECEDENTES.

Las distroglicanopatías son un grupo de distrofias musculares autosómicas recesivas caracterizadas por disminución o ausencia funcional de la glicosilación de α – distroglicano. El α - distroglicano (α – DG) es un componente extracelular importante del complejo distrofina – glicoproteína. La proteína O – manosiltransferasa 2 (POMT2), codificada por el gen que recibe el mismo nombre, cataliza un paso temprano en la vía de glicosilación del α – DG. Las mutaciones en POMT2 se han observado alrededor de todo el espectro de distroglicanopatías

OBJETIVO.

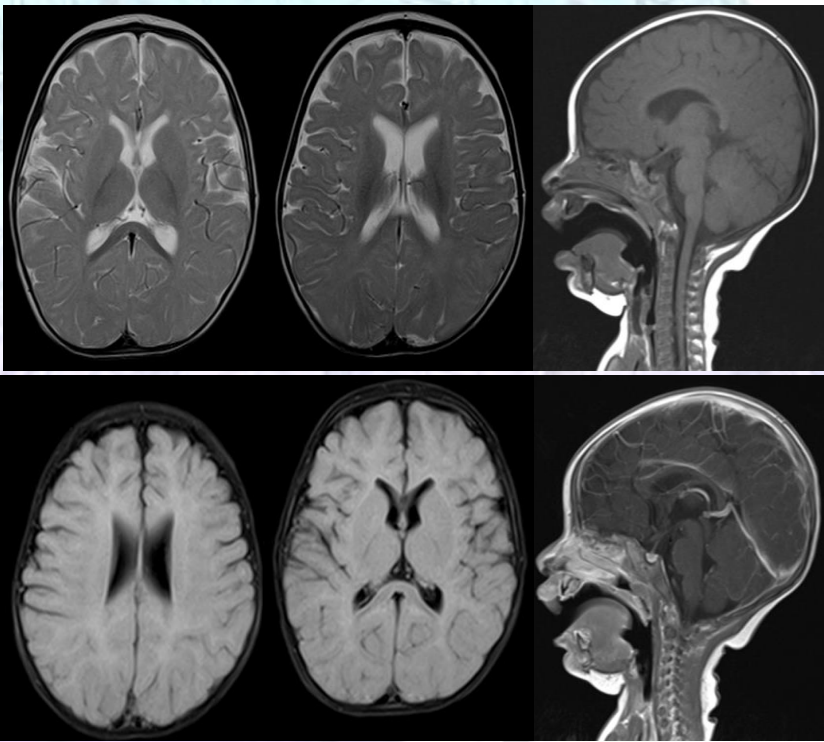
Dar a conocer el caso de una paciente con una enfermedad de difícil diagnóstico, y causa infrecuente de un diagnóstico común, como lo es el síndrome de niño hipotónico.

MÉTODOS.

Femenino de 4 años, sin antecedentes perinatales de importancia, que presenta desde el nacimiento síndrome del niño hipotónico, retraso en el neurodesarrollo y epilepsia focal. A la exploración neurológica con retraso en el desarrollo global, hipermetropía, nervios del cráneo sin alteraciones, síndrome de motoneurona superior, resto de la exploración neurológica sin hallazgos relevantes. Laboratorios iniciales dentro de la normalidad, resonancia magnética de cráneo con hipoplasia de cuerpo calloso, atrofia hipocámpal y polimicrogiria, conducción nerviosa con electromiografía normales, por lo que se decide biopsia de músculo con degeneración y necrosis, sin depósitos. Se realiza estudio genético

RESULTADOS

El diagnóstico final fue distrofia muscular tipo distroglicanopatía con variante de gen POMT2, c.1300del (p. Arg434Glyfs*11) heterocigoto. Se continúa tratamiento antiepiléptico y terapia física con rehabilitación, con progresión clínica esperada para la historia natural de esta enfermedad.



Resonancia magnética nuclear, en cortes axiales y sagitales, en secuencia T1, T2 y FLAIR

CONCLUSIONES.

Presentamos una paciente con dismorfia, distrofia muscular congénita severa y epilepsia. El caso que se presenta ilustra que el abordaje completo del paciente con síndrome de niño hipotónico permite establecer el diagnóstico etiológico para normar la conducta terapéutica específica y dar información pronóstica al paciente y familiares.

BIBLIOGRAFÍA

Brun BN, Willer T, Darbro BW, Gonorazky HD, Naumenko S, Dowling JJ, et al. Uniparental disomy unveils a novel recessive mutation in POMT2. Neuromuscular Disorders. 2018 Jul;28(7):592–6.