



Mutación identificada en MYH7 asociada con hipotonía progresiva. Reporte de caso.

Eunice Maday González González¹, Gerardo Enrique Cordero Robles².
¹Departamento Neurología pediátrica, ² CMNO UMAE Hospital de pediatría. Guadalajara, Jalisco, México.

ANTECEDENTES

El abordaje de las hipotonías como complejo sintomático es muy difícil de diagnosticar, con gran cantidad de patologías involucradas y signos que suelen ser muy vagos. Entre ellas podríamos encontrar miopatías congénitas (MC), cuyo signo cardinal será la pérdida progresiva del tono.

El gen **MYH7** (Cadena pesada de betamiosina 7) presenta hipotonía durante el primer año. Presentamos el caso de un paciente con mutación y variantes concluyentes de MC

OBJETIVO

Caso de mutación MYH7 en miopatía congénita e hipotonía

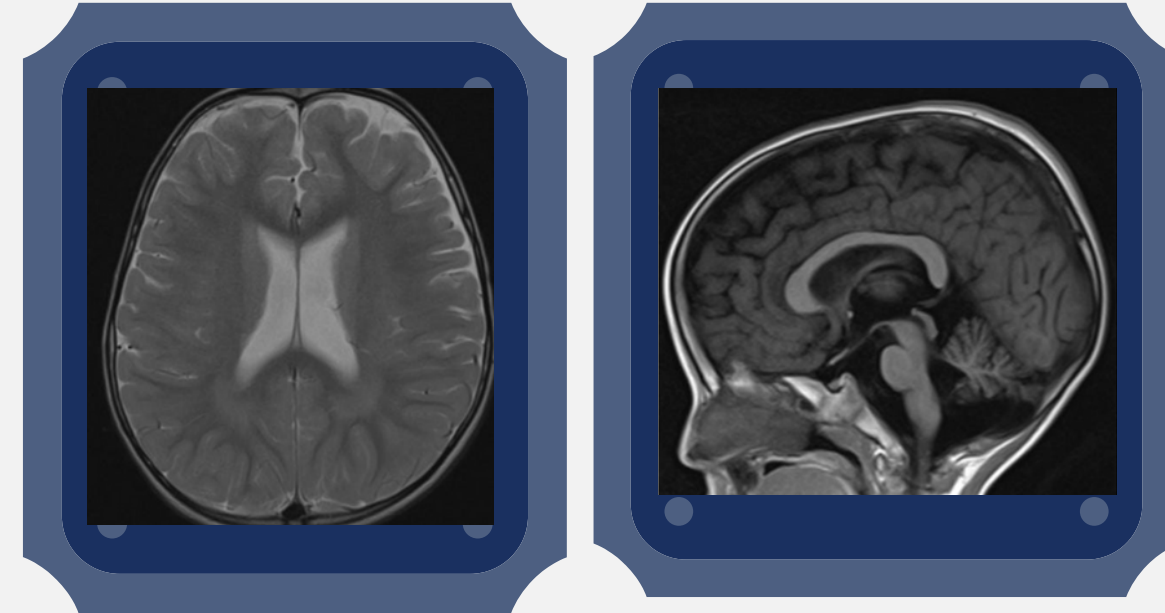
MÉTODOS

Masculino 2 años 6 meses de edad, llevado por hipotonía. Sin antecedentes relevantes. Sostén cefálico 3 meses, se sentó 8 meses, no gateo.

PADECIMIENTO: 16 meses hipotonía miembros pélvicos, posteriormente extremidades torácicas e hipoactivo.

EXPLORACIÓN: PC 50 cm (-0.35Z) Cooperador, vertilicio, reactivo e activo, nervios craneales íntegros. Tono en las 4 extremidades y trofismo anormal, fuerza, REMS y sensibilidad normal, noneurocutáneos fasciculación lingual.

TRATAMIENTO: N-acetilcisteína, Glutación.



RMN: Atrofia tallo pontino, bulbo y cerebelo.

PARACLINICOS: Glucosa 88, CPK 47.5, CPK MB 27, Ca 9.7, Ph 7.37 HCO₃ 21.2 Lactato 1.3 Amonio 40
MLPA: SMN1:2, SMN2:3. Sin delecciones homocigosis exones 7 y 8 de SMN1.

RESULTADOS

Genes: Patogénico: MYH7 c.5134C>T (p.Arg1712Trp).
 Variantes identificadas importancia incierta: CCDC78, COL12A1, COL13A1, LAMB2, SYNE2.

CONCLUSIONES

Caso clínico abordado como síndrome hipotónico (perfil metabólico normal, ausencia de delecciones exones 7, 8 en SMN1), se obtuvo una variante patogénica de MYH7 (**Encontrada en miopatía distal de Laing** y MC sobrecarga de miosina¹) y variantes asociadas a MC confirmando diagnóstico. Las MC tienen curso clínico estable, presentando debilidad generalizada². Actualmente no existe tratamiento, N-acetilcisteína se utiliza ante estrés oxidativo³.