

HIPTONÍA Y ESCASA SUCCIÓN: UN CASO DE MIOPATÍA NEMALÍNICA

Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Elisa María Pino Ruiz; Raúl Morcillo Soriano; Raquel Galán Lozano; Aránzazu Nicolás Martínez; José Ángel Guardiola Olmos; Nekane Jiménez Játiva; Amalia Lidia Pozuelo Monfort; Irene Aragón Lacárcel.

La Miopatía Nemalínica es una enfermedad neuromuscular caracterizada por debilidad muscular no progresiva de gravedad variable. La forma más común es la forma congénita, no progresiva o lentamente progresiva. Tiene varios tipos de herencia: autosómica dominante, autosómica recesiva y casos esporádicos que podrían deberse a mutaciones dominantes de novo o a primeros casos de formas recesivas en homocigosis. Las mutaciones que se conocen hasta el momento se encuentran en doce genes diferentes, siendo las más frecuentes las que afectan a los genes que codifican la α -actina esquelética (ACTA1) y la nebulina (NEB), ambas proteínas del sarcómero del músculo esquelético. El espectro de fenotipos es amplio, desde presentaciones neonatales graves hasta el inicio de un trastorno más leve en la infancia. El diagnóstico se basa en exámenes clínicos y hallazgos histopatológicos en la biopsia de músculo, que demuestra la presencia de estructuras en forma de bastones (cuerpos nemalínicos) en el sarcolema, o membrana de la fibra musculoesquelética. Los análisis genéticos confirman el diagnóstico. Actualmente no existe tratamiento curativo.

Nuestra paciente ingresa al nacimiento en Neonatología por hipotonía y escasa succión. Entre sus antecedentes familiares destaca el fallecimiento de un hermano a los 18 meses de vida por Miopatía Nemalínica, motivo por el que se estudió a los padres, que resultaron ser ambos portadores en heterocigosis de una de las variantes. A nuestra paciente se le realiza un EMG, que resulta patológico (alteración miopática), y se diagnostica de Miopatía Nemalínica. Durante su infancia precisa gastrostomía durante 4 años, pudiendo cerrarse después. Muestra un desarrollo psicomotor lento, pero con capacidad intelectual acorde a su edad. A nivel respiratorio, presenta neumopatía restrictiva grave secundaria a su enfermedad de base y a la cifoescoliosis que ésta le provoca. A los 14 años sufre una parada cardiorrespiratoria en contexto de una infección respiratoria, y precisa realización de traqueostomía que actualmente mantiene. Recibe seguimiento por Rehabilitación y Traumatología por cifoescoliosis grave, subsidiaria de intervención.

La Miopatía Nemalínica es un tipo de miopatía congénita poco frecuente y con un espectro clínico muy amplio. Aunque no existe tratamiento curativo, el tratamiento de soporte (fisioterapia respiratoria, asesoramiento nutricional, rehabilitación, deportes de bajo impacto, etc.) y de las complicaciones (tratamiento precoz de las infecciones respiratorias, corrección de las deformidades esqueléticas, etc.) cobra gran importancia en estos pacientes que, en algunos casos, pueden alcanzar una esperanza de vida prácticamente igual a la de la población sana.