



# La miopatía de Belthem: Un desafío diagnóstico en la medicina neuromuscular



El Harmochi Daoud, Maroua; Gómez Ramírez, Paola; García Maruenda, Asunción; Nieto Palomares, María Pilar; Sánchez Gómez, Arturo; Herrera Ortega Andrés; Usero Ruiz, María; Corrales Arroyo, María Jesús. Hospital General Universitario de Ciudad Real

## OBJETIVOS

La miopatía de Bethlehem (MB) es un trastorno genético infrecuente, con herencia variable, causado por mutaciones en los genes que codifican el colágeno VI (COL6A1, COL6A2 y COL6A3). Es la forma más leve de las miopatías asociadas al colágeno VI (M-COL). Clínicamente cursa con hipotonía, hiperlaxitud articular, debilidad progresiva, contracturas articulares, alteraciones cutáneas y respiratorias. Los síntomas se inician en la infancia o adolescencia, aunque hay casos tardíos. Presentamos dos casos, ejemplos del amplio espectro clínico de la enfermedad.

## MÉTODOS

Caso 1 (1): Varón de 31 años con desarrollo normal hasta los 2 años. Inicia dificultad para la deambulación y debilidad. Progresó a tetraparesia con restricción para la extensión de brazos, amiotrofia de miembros inferiores, reflejos abolidos y sensibilidad conservada.

Caso 2 (2): Mujer de 60 años que inicia debilidad proximal de MMII progresiva precisando apoyo para caminar. Reflejos abolidos. Ingreso reciente en cardiología. Madre con debilidad de etiología indeterminada iniciada a los 7 años.

## RESULTADOS

Analítica: Normal (2) y elevación de creatina quinasa (1); RM cerebral: Normal (1) y (2); Electromiograma: hallazgos pseudomiopáticos y signos denervación neurógena crónica (1) e inespecífico (2); Biopsia muscular: alteraciones distróficas (1), pendiente (2); RM muscular no realizada (1) y atrofia muscular con predominio glúteo y compartimentos postero-lateral del muslo (2); Estudio genético: Heterocigosis COL6A1 (1) y homocigosis en COL6A2 (2).

## CONCLUSIONES

Los casos descritos resaltan la variabilidad clínica de la MB, subrayando la necesidad de un diagnóstico temprano para un tratamiento multidisciplinario adecuado. Asimismo, es importante tener en cuenta que puede manifestarse en la edad adulta, por lo que debe considerarse en el diagnóstico diferencial.

Como dato adicional, la paciente 2 presentó un bloqueo AV que precisó la implantación de marcapasos. Aunque las alteraciones cardiacas no son típicas (es controvertido), si lo son en otras miopatías genéticas

## BIBLIOGRAFÍA

1. Panadés de Oliveira L, et al. Miopatía de Bethlehem: descripción de una serie de 15 pacientes. *LXX Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología*; 2018 Nov 23; Sevilla, España. Madrid: Sociedad Española de Neurología; 2018
2. Suárez B, et al. Miopatías relacionadas a colágeno VI. Cuando sospecharlas, cómo identificarlas. Aporte de la resonancia magnética muscular. *Rev Neurol*. 2018;66(3):399-407.

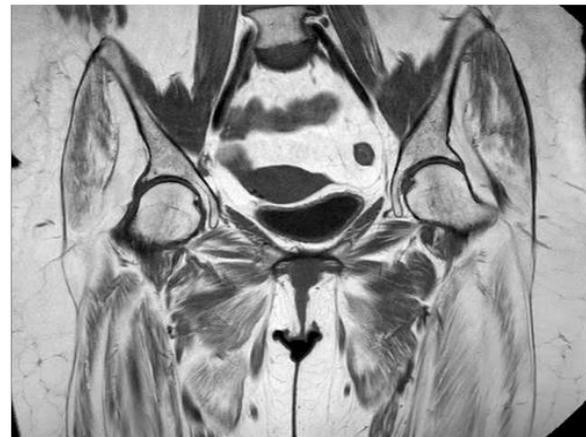


Fig 1. Coronal T1, atrofia e infiltración grasa a nivel de musculatura proximal de MMII

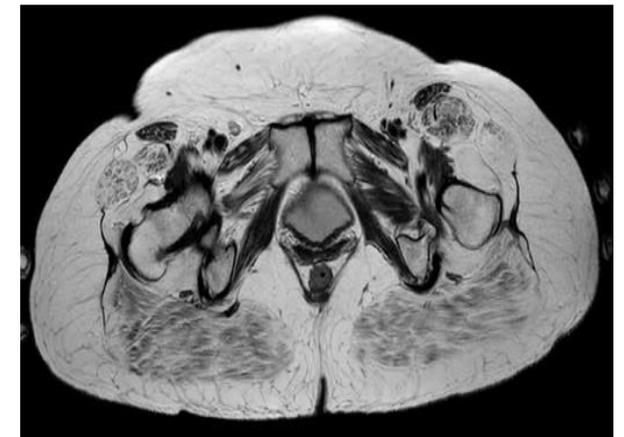


Fig 2. Axial T2, atrofia e infiltración grasa a nivel de musculatura glútea.