



Neurology perspectives



18042 - FENOTIPO E HISTORIA NATURAL DE NEUROPATÍAS HEREDITARIAS CON MUTACIÓN EN GARS1

Navarrete Pérez, I.¹; Frasset, M.²; Millet, E.³; Cabello Murgui, F.J.⁴; Payá Montes, M.⁴; Vázquez-Costa, J.F.²; Lupo, V.⁵; Sivera, R.²; Sevilla, T.²

¹Servicio de Neurología. Universitat de València; ²Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe & IIS La Fe. Neuromuscular Diseases Unit. Department of Neurology; ³Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari i Politècnic La Fe & IIS La Fe. Neuromuscular Diseases Unit. Department of Neurology; ⁴Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ⁵Unit of Rare Neurodegenerative Diseases. Centro de Investigación Príncipe Felipe.

Resumen

Objetivos: Describir en profundidad el fenotipo y la evolución de la enfermedad de pacientes con una misma mutación en GARS1.

Material y métodos: Se encontraron 10 pacientes pertenecientes a 2 familias portadores de la mutación c.794C>T (p. Ser265Phe) en GARS1. Se revisaron las historias clínicas, los estudios electrofisiológicos y las imágenes de resonancia magnética (RM) muscular.

Resultados: La presentación clínica fue la de una neuropatía motora o de predominio motor con una edad de inicio entre la primera y la cuarta décadas y lentamente progresiva. En la mayoría de los pacientes los síntomas se iniciaron en manos, pero también hubo casos con inicio en miembros inferiores o ambos a la vez. El estudio electrofisiológico mostró alteración de las conducciones motoras y normalidad de las sensitivas, a pesar de que algunos pacientes presentaban síntomas sensitivos. En tres pacientes se pudo demostrar el fenómeno de “split hand”, con una amplitud del nervio cubital disminuida al primer interóseo dorsal y normal al abductor del quinto dedo. La RM muscular mostró un patrón inespecífico de atrofia con infiltración grasa de predominio distal a nivel de pies y piernas.

Conclusión: Nuestros pacientes presentaron normalidad de las conducciones sensitivas, a pesar de que algunos pacientes presentaban síntomas sensitivos, lo que se corresponde con el diagnóstico de neuropatía hereditaria motora distal (NHMd-V). La demostración del fenómeno de “split hand” en algunos pacientes amplía la descripción del fenotipo asociado a mutaciones en GARS1 y es interesante tenerlo en cuenta de cara al diagnóstico diferencial con la esclerosis lateral amiotrófica (ELA).

Financiación: PI19/01178.