



# Neurology perspectives



## 19966 - CARACTERIZACIÓN FENOTÍPICA DE CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2P EN UNA FAMILIA ESPAÑOLA CON DELECIÓN P.GLN698\_GLN701DEL EN LRSAM1

Rabameda Lombarte, N.<sup>1</sup>; Alonso Pérez, J.<sup>2</sup>; Díaz González, S.<sup>2</sup>; Menéndez Albarracín, À.<sup>1</sup>; Yugueros Baena, B.<sup>1</sup>; González Manero, A.<sup>3</sup>; Castellano Vicente, A.<sup>4</sup>; Gómez López de San Román, C.<sup>5</sup>; Casanovas Pons, C.<sup>6</sup>; Martínez Piñeiro, A.<sup>1</sup>; Figueroa Bonaparte, S.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Nuestra Señora de Candelaria; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario La Mancha Centro M.I.; <sup>4</sup>Servicio de Neurología. Hospital General de Valdepeñas; <sup>5</sup>Servicio de Neurología. Hospital General de Segovia; <sup>6</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge.

### Resumen

**Objetivos:** La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es la neuropatía hereditaria más frecuente. La forma CMT2 es típicamente causada por mutaciones en MFN2 y GDAP1, siendo excepcional las de otros genes como LRSAM1. Estas causan el subtipo CMT2P que se manifiesta como una neuropatía sensitivo-motora progresiva. Se han reportado 12 mutaciones en LRSAM1 causantes de CMT2P, tanto de herencia autosómica dominante como recesiva. Reportamos las características clínico-genéticas de una familia con CMT2P dominante asociada a una nueva mutación en LRSAM1 identificada recientemente en un solo estudio en familias francesas.

**Material y métodos:** Análisis retrospectivo de pacientes con diagnóstico de CMT2P con la mutación c.2093\_2104del en LRSAM1, describiendo las características clínicas, analíticas y de estudio electrofisiológico.

**Resultados:** Se identificaron 7 pacientes de una sola familia. Inicio entre los 23 y 46 años. Los pies cavos fueron el síntoma de debut en 5 pacientes. Actualmente, presentan debilidad distal de EESS (4 pacientes) e inferiores (5 pacientes). Destaca atrofia bilateral de pedios e interóseos de las manos. Todos los pacientes presentaron arreflexia aquilea y 5 también rotuliana. Seis tenían hipoestesia en EEII y 3 dolor neuropático. Se objetivó una polineuropatía axonal de predominio sensitivo en todos los pacientes y con componente motor en 5. El estudio de exoma identificó la variante patogénica c.2093\_2104del (p Gln698\_Gln701del) en heterocigosis en el gen LRSAM1.

**Conclusión:** Este estudio reporta por primera vez una familia española afectada por la variante p.Gln698\_Gln701del en el gen LRSAM1 causante de CMT2P. La presencia de pies cavos y una polineuropatía axonal sensitiva son características típicas de la enfermedad.