



# Neurology perspectives



## 18944 - Neuralgia amiotrónica hereditaria y su relación con el cáncer y vía sEptina. a propósito de un caso

Ruiz López, C.; Barón Rubio, M.; Nevado Jiménez, C.; González Antón, D.; Contreras Peña, J.; Barcenillas López, M.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Fundación Alcorcón.

### Resumen

**Objetivos:** La amiotrofia neurálgica hereditaria (ANH) es una enfermedad caracterizada por dolor intenso y pérdida de masa muscular en hombros y brazos por afectación de los nervios del plexo braquial. Los episodios pueden ser espontáneos, provocados por cirugías, ejercicio intenso, vacunas, infecciones, etc. Esta enfermedad se ha relacionado con mutaciones del gen SEPT9 de forma AD (interviene en la división celular/supresión de tumores). Presentamos el caso de un varón de 50 años que acude por cuadro progresivo de dolor en brazo izquierdo y mano izquierda.

**Material y métodos:** Durante el ingreso se realiza se realiza RMN craneocervical, TAC craneal y punción lumbar siendo normales. Se realizaron tratamientos con metilprednisolona  $\times$  5 días, inmunoglobulinas 0,4 mg/kg/día  $\times$  5 días y 5 sesiones de plasmaféresis, todo ello sin mejoría y con progresión en EMG. Se completa estudio con análisis. Se observa PSA 16,90 ng/ml con TC toraco-abdomino-pélvico (masa en próstata) confirmándose con biopsia prostática como A. prostata Gleason 6 T2N0M0.

**Resultados:** Finalmente dado que el cuadro es atípico, la recurrencia bilateral y la gravedad con progresión a pesar de tratamiento con corticoterapia, inmunoglobulinas y plasmaféresis se solicita estudio genético. En dicho estudio se observa mutación en heterocigosis gen de la septina 9 (Arg 88trp).

**Conclusión:** Nuestro paciente no presentaba antecedentes familiares de plexopatía, por tanto podría tratarse de una mutación *de novo* en un paciente con algún factor desencadenante. El cáncer de próstata está relacionado con incremento SEPT9 por tanto se establecería la hipótesis de si el cáncer de próstata pudo haber desencadenado el cuadro de la plexopatía.