



# Neurology perspectives



## 20975 - POLINEUROPATÍA AXONAL SENSITIVA EN PACIENTES CON DÉFICIT TIMIDINA QUINASA 2

Martín Jiménez, P.<sup>1</sup>; Bermejo Guerrero, L.<sup>1</sup>; Morís, G.<sup>2</sup>; Muelas, N.<sup>3</sup>; Domínguez González, C.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

### Resumen

**Objetivos:** El déficit de timidina quinasa 2 (TK2) es una enfermedad mitocondrial recesiva ultrarrara, debida a una alteración en la síntesis del ADN mitocondrial. Las formas de inicio tardío se manifiestan fundamentalmente como miopatía progresiva con afectación respiratoria temprana y frecuente alteración ocular. Se han descrito casos aislados con manifestaciones extramusculares, como polineuropatía axonal sensitiva, cuya frecuencia e impacto clínico es poco conocida.

**Material y métodos:** Se presentan características clínicas, de laboratorio y estudios neurofisiológicos de 9 pacientes con déficit TK2 de inicio tardío seguidos en una Unidad de Enfermedades Neuromusculares.

**Resultados:** Mujeres = 4. Edad media de inicio de síntomas: 26 años (rango 1-45). Fenotipos: 5 miopatía progresiva, 3 oftalmoplejía externa progresiva crónica plus, 1 intolerancia al ejercicio. 6 ventilación mecánica no invasiva por insuficiencia respiratoria (capacidad vital forzada media 62,7%, rango 39-93). En los estudios de conducción se objetivaron datos de polineuropatía axonal sensitiva longitud-dependiente en 7/9 (amplitudes de los potenciales de acción sensitiva muy disminuidas o ausentes en nervio sural y peroneo superficial, velocidad de conducción normal; estudios de conducción sensitiva en miembros superiores y de conducción motora en miembros inferiores y superiores normales). En los 7 pacientes con polineuropatía no se evocaban reflejos aquileos. Ninguno refería síntomas sensitivos. La variante genética más frecuentemente identificada fue c.604\_606delAAG (p.Lys202del), presente en 11/14 alelos.

**Conclusión:** La polineuropatía axonal sensitiva longitud-dependiente es un hallazgo frecuente en los pacientes con déficit de TK2 de inicio tardío, a pesar del escaso correlato clínico. Su hallazgo en pacientes con miopatía debe hacer sospechar este diagnóstico.