



Neurology perspectives



20319 - AMPLIANDO EL ESPECTRO GENÉTICO DE LZTR1 EN LA SCHWANNOMATOSIS MÚLTIPLE. A RAÍZ DE UN CASO CLÍNICO

Hernández Ramírez, M.; González Gómez, M.; Villamor Rodríguez, J.; Sánchez García, F.; Celi Celi, J.; Mas Serrano, M.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Guadalajara.

Resumen

Objetivos: La schwannomatosis múltiple es una entidad infrecuente, caracterizada por la aparición de tumoraciones benignas en el SNP sin afectación concomitante de los nervios vestibulares. Su heterogénea presentación clínica, a menudo indistinguible de la neurofibromatosis tipo 2 (NF2), convierte su diagnóstico en todo un desafío. Presentamos un caso clínico de múltiples schwannomas en extremidades y tronco, en el que se identificó una mutación no descrita previamente.

Material y métodos: Se trata de una mujer de 52 años, sin antecedentes de interés, derivada a consultas de Neurología por diversas lesiones palpables dolorosas en nervios periféricos. Su exploración neurológica era anodina, a excepción de parestesias en territorio del nervio antebraquial izquierdo y 1^{er}-2.^o dedos del pie izquierdo.

Resultados: La paciente fue intervenida de lesiones nodulares en tibia derecha, codo y tobillo izquierdos, con biopsias sugestivas de schwannomas. Asimismo, desarrolló otra lesión en el nervio intercostal D8 objetivada en RM realizada. Fue valorada por Dermatología, sin cumplir criterios de neurofibromatosis desde el punto de vista cutáneo. Ante dichos hallazgos, se solicitó un estudio genético completo de schwannomatosis (NF2, LZTR1, SMARCB1...), en el que se detectó una variante de LZTR1, c.2065T>Cp.(S689P), no descrita anteriormente en las diferentes bases de datos.

Conclusión: Aunque los fenotipos de la schwannomatosis y la NF2 son similares, estos síndromes son genéticamente únicos y muestran diferencias significativas en cuanto a su manejo terapéutico y pronóstico. Este caso ilustra la importancia de los estudios genéticos para un adecuado diagnóstico y añade una nueva mutación en el gen LZTR1, ampliando así el espectro genético de la enfermedad.