



# Neurology perspectives



## 21481 - DESAFÍOS EN EL DIAGNÓSTICO DE LA NEUROPATÍA MOTORA HEREDITARIA DISTAL: EXPERIENCIA DE UN CENTRO TERCIARIO

Valín Villanueva, P.<sup>1</sup>; Angerri, M.<sup>1</sup>; Morales, M.<sup>2</sup>; Alberti, M.<sup>3</sup>; Povedano, M.<sup>2</sup>; Domínguez, R.<sup>1</sup>; Casasnovas, C.<sup>2</sup>; Marco, C.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge; <sup>2</sup>Unidad Neuromuscular. Hospital Universitari de Bellvitge; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Hospital de Viladecans.

### Resumen

**Objetivos:** Las neuropatías motoras hereditarias distales (NMHD) son un grupo heterogéneo de enfermedades hereditarias caracterizadas por una neuropatía motora distal lentamente progresiva. Se han descrito más de 30 genes asociados con diferentes formas de NMHD. En un 60-70% de los casos no es posible el diagnóstico molecular. Es común el *overlap* genotípico con otras neuropatías hereditarias como el Charcot-Marie-Tooth tipo 2.

**Material y métodos:** Descripción demográfica, fenotípica y genética de 25 pacientes afectos de NMHD seguidos en un hospital terciario entre 2018 y 2024.

**Resultados:** Del total de 25 pacientes el 80% eran varones, la media de edad fue de 52 años. Ocho pacientes (32%) presentaron un cuadro congénito. Entre los 17 pacientes restantes, se evidenciaron dos picos de edad: entre los 2-18 años (24%) y entre los 40-60 años (36%). Identificamos historia familiar en un 60% de los casos. Clínicamente todos presentaban algún grado de debilidad distal. Pese a tener estudios de conducción nerviosa sensitiva normal, el 20% presentaban hipopalestesia distal (6/25) y/o hipoestesia distal (4/25). Un paciente presentaba signos de afectación de primera motoneurona. El 60% de los pacientes progresaron clínicamente. Se realizó un exoma dirigido en el 96% de los pacientes; en un 36% de los pacientes se detectó una variante patogénica o probablemente patogénica en los genes: HSPB1(3), BSCL2(2), SORD(1), TRPV4(1) y AARS(2). En un 24% de los pacientes se hallaron variantes de significado incierto (VUS).

**Conclusión:** La NMHD se presenta como una entidad infrecuente, con gran heterogeneidad en edad de inicio, fenotipo y genotipo. En nuestra cohorte, obtuvimos el diagnóstico molecular en el 36% de los pacientes, identificando genes asociados con otras enfermedades neuromusculares como CMT tipo 2. La presencia de afectación sensitiva o de la primera motoneurona resalta la diversidad fenotípica de las NMHD. Nuestros hallazgos son consistentes con cohortes previamente descritas en nuestra población.