



Neurology perspectives



18041 - FENOTIPO EN NEUROPATÍAS HEREDITARIAS CAUSADAS POR MUTACIONES EN LRSAM1 (CMT2P)

Gil Molina, M.¹; Sivera, R.²; Cabello Murgui, F.J.³; Millet, E.⁴; Vázquez-Costa, J.F.²; Martí, P.⁵; Frasquet, M.²; Lupo, V.⁶; Sevilla, T.²

¹Servicio de Neurología. Universitat de València; ²Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe & IIS La Fe. Neuromuscular Diseases Unit. Department of Neurology; ³Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ⁴Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari i Politècnic La Fe & IIS La Fe. Neuromuscular Diseases Unit. Department of Neurology; ⁵Grupo de Patología Neuromuscular y Ataxias IISLAFE. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ⁶Unit of Rare Neurodegenerative Diseases. Centro de Investigación Príncipe Felipe.

Resumen

Objetivos: Las mutaciones en LRSAM1 se han asociado a formas de herencia autosómica dominante y recesiva de neuropatía Charcot-Marie-Tooth (CMT2P). El objetivo de este estudio es describir el fenotipo de las familias con diferentes mutaciones en LRSAM1 de una serie de CMT, así como evaluar la importancia de las distintas técnicas diagnósticas que faciliten la detección de portadores con manifestaciones subclínicas.

Material y métodos: Se revisaron los hallazgos clínicos, electrofisiológicos y de RM muscular en 9 familias con mutaciones en LRSAM1.

Resultados: Los síntomas se iniciaron a partir de la 4ª década predominando los síntomas sensitivos desde el inicio de la enfermedad. El cuadro clínico estuvo dominado por ataxia sensitiva, calambres y dolor neuropático. Se identificaron 5 variantes en LRSAM1 localizadas en el dominio RING, siendo 2 de ellas novedades: una delección de 4 aminoácidos (p.695-698delCCQQ) en 5 familias y una mutación puntual (p. Cys699Arg) en la otra. El curso de la enfermedad fue bastante homogéneo salvo en un paciente que presentó un curso más grave y presentaba además un cambio en MFN2. El estudio electrofisiológico y la RM muscular presentaron hallazgos patológicos en todos los pacientes portadores de la mutación, siendo de ayuda en la detección de portadores subclínicos.

Conclusión: El perfil clínico de las neuropatías con mutaciones en LRSAM1 es el de una neuropatía axonal leve o leve moderada de inicio tardío y de predominio sensitivo incluyendo neuropatías sensitivas dolorosas y atáxicas. Los estudios electrofisiológicos y la RM muscular son técnicas útiles en la búsqueda de portadores.

Financiación: PI19/01178.