



Neurology perspectives



19966 - CARACTERIZACIÓN FENOTÍPICA DE CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2P EN UNA FAMILIA ESPAÑOLA CON DELECIÓN P.GLN698_GLN701DEL EN LRSAM1

Rabameda Lombarte, N.¹; Alonso Pérez, J.²; Díaz González, S.²; Menéndez Albarracín, À.¹; Yugueros Baena, B.¹; González Manero, A.³; Castellano Vicente, A.⁴; Gómez López de San Román, C.⁵; Casanovas Pons, C.⁶; Martínez Piñeiro, A.¹; Figueroa Bonaparte, S.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol; ²Servicio de Neurología. Hospital Nuestra Señora de Candelaria; ³Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario La Mancha Centro M.I.; ⁴Servicio de Neurología. Hospital General de Valdepeñas; ⁵Servicio de Neurología. Hospital General de Segovia; ⁶Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge.

Resumen

Objetivos: La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es la neuropatía hereditaria más frecuente. La forma CMT2 es típicamente causada por mutaciones en MFN2 y GDAP1, siendo excepcional las de otros genes como LRSAM1. Estas causan el subtipo CMT2P que se manifiesta como una neuropatía sensitivo-motora progresiva. Se han reportado 12 mutaciones en LRSAM1 causantes de CMT2P, tanto de herencia autosómica dominante como recesiva. Reportamos las características clínico-genéticas de una familia con CMT2P dominante asociada a una nueva mutación en LRSAM1 identificada recientemente en un solo estudio en familias francesas.

Material y métodos: Análisis retrospectivo de pacientes con diagnóstico de CMT2P con la mutación c.2093_2104del en LRSAM1, describiendo las características clínicas, analíticas y de estudio electrofisiológico.

Resultados: Se identificaron 7 pacientes de una sola familia. Inicio entre los 23 y 46 años. Los pies cavos fueron el síntoma de debut en 5 pacientes. Actualmente, presentan debilidad distal de EESS (4 pacientes) e inferiores (5 pacientes). Destaca atrofia bilateral de pedios e interóseos de las manos. Todos los pacientes presentaron arreflexia aquilea y 5 también rotuliana. Seis tenían hipoestesia en EEII y 3 dolor neuropático. Se objetivó una polineuropatía axonal de predominio sensitivo en todos los pacientes y con componente motor en 5. El estudio de exoma identificó la variante patogénica c.2093_2104del (p Gln698_Gln701del) en heterocigosis en el gen LRSAM1.

Conclusión: Este estudio reporta por primera vez una familia española afectada por la variante p.Gln698_Gln701del en el gen LRSAM1 causante de CMT2P. La presencia de pies cavos y una polineuropatía axonal sensitiva son características típicas de la enfermedad.