



Neurology perspectives



19992 - CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2G EN RELACIÓN CON GEN NEFL. DESCRIPCIÓN DE UNA FAMILIA

Gómez González, A.; Ortega Hiraldo, C.; Carbonell Corvillo, M.; Aguilar Monge, A.; Pinel Ríos, F.; Máñez Sierra, M.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Virgen de la Victoria.

Resumen

Objetivos: La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2G es una forma de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, una polineuropatía sensitivo-motora asociada al desarrollo de deformidades en los pies y dificultad para la marcha que puede aparecer en las dos primeras décadas de vida. La debilidad y la pérdida sensitiva afectan principalmente a los miembros inferiores.

Material y métodos: Una familia con tres miembros afectados: una mujer de 54 años, su hermana de 46 y su hijo de 35.

Resultados: Las hermanas cuentan desde la infancia y adolescencia inseguridad en la marcha con alteración del equilibrio. En la exploración actual presentan una marcada amiotrofia en la musculatura distal con reflejos de miembros inferiores abolidos. El hijo tiene una clínica de tropiezos, caídas frecuentes y dificultad para realizar maniobras finas con las manos. El ENG/EMG objetivó unos valores de conducción muy prolongados con latencias distales y velocidades superiores al 200% junto con una amplitud muy reducidas. En la mujer de 54 años había una ausencia total de potenciales sensitivos. En el estudio genético de una de las mujeres aparece una variante patogénica en el gen NEFL (NM_006158) que puede estar relacionada con el CMT 2G. Al realizarle el estudio genético al hijo se demostró que era portador heterocigoto del cambio patogénico c.1186G>A (p.Glu396Lys).

Conclusión: Estamos continuamente descubriendo el espectro de esta patología. Conocer mejor el panel genético y poder realizar un diagnóstico anticipado nos ayudaría en el tratamiento, prevención y consejo genético.