Neurology Perspectives. 2022;2(Espec Cong 1):199

Neurology perspectives

17562 - FENOTIPADO EN PROFUNDIDAD DE LA ENFERMEDAD DE CHARCOT MARIE TOOTH POR MUTACIONES EN DRP2

Sivera Mascaró, R.[1]; Lara, A.[2]; Lupo, V.[3]; Azorín, I.[4]; Gallardo, E.[5]; Tembl, J.I.[1]; García, A.[6]; Millet, E.[7]; Fontalba, A.M.[8]; Vílchez, R.[9]; Frasquet Carrera, M.[1]; Vílchez, J.J.[1]; Espinos, C.[3]; Berciano, J.[2]; Sevilla, M.T.[1]

[1]Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; [2]Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla; [3]Servicio de Genética. Centro de Investigación Príncipe Felipe; [4]Servicio de Neurología. Instituto de Investigación Sanitaria La Fe; [5]Servicio de Radiología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla; [6]Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla; [7]Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; [8] Servicio de Genética. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla; [9]grupo de investigación en Patología Neuromuscular y Ataxias. Instituto de Investigación Sanitaria La Fe.

Resumen

Objetivos: Las mutaciones en el gen DRP2 se han descrito recientemente como una causa poco frecuente de enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) intermedia ligada al cromosoma X.

Material y métodos: Trabajo retrospectivo en el que se incluyen datos clínicos, electrofisiológicos, de resonancia magnética de plexos y muscular de miembros inferiores, ecografía de nervios y biopsia de piel.

Resultados: Se han identificado 4 pacientes hombres y 3 mujeres portadoras asintomáticas pertenecientes a tres familias con mutaciones noveles en DRP2 presumiblemente patogénicas. El inicio de los síntomas fue en la edad adulta, el más joven de ellos presentaba síntomas leves y los otros 3 hallazgos clínicos consistentes con una neuropatía sensitivomotora longitud dependiente con importante incapacidad funcional. El estudio electrofisiológico mostro velocidad de conducción motora en rango intermedio (nervio cubital 38-41,1 m/s). En 3 pacientes se demostró en la biopsia de piel la ausencia de DRP2 en fibras mielinizadas mediante inmunomarcaje. En la ecografía de nervio realizada en los cuatro pacientes se identificó un engrosamiento homogéneo de los troncos nerviosos proximales (raíces C5-7) pero no así en nervios más periféricos. La RNM de plexo lumbar mostró un engrosamiento difuso de todos los troncos nerviosos.

Conclusión: Las mutaciones en DRP2 se asocian a fenotipo CMT intermedio de inicio tardío. En este estudio se demuestra la utilidad de la biopsia de piel y de los estudios de imagen en la caracterización del fenotipo.

2667-0496 / © 2022, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Neurología (SEN). Todos los derechos reservados.