



## 18042 - FENOTIPO E HISTORIA NATURAL DE NEUROPATÍAS HEREDITARIAS CON MUTACIÓN EN GARS1

Navarrete Pérez, I.<sup>1</sup>; Frasquet, M.<sup>2</sup>; Millet, E.<sup>3</sup>; Cabello Murgui, F.J.<sup>4</sup>; Payá Montes, M.<sup>4</sup>; Vázquez-Costa, J.F.<sup>2</sup>; Lupo, V.<sup>5</sup>; Sivera, R.<sup>2</sup>; Sevilla, T.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Universitat de València; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe & IIS La Fe. Neuromuscular Diseases Unit. Department of Neurology; <sup>3</sup>Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari i Politècnic La Fe & IIS La Fe. Neuromuscular Diseases Unit. Department of Neurology; <sup>4</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>5</sup>Unit of Rare Neurodegenerative Diseases. Centro de Investigación Príncipe Felipe.

### Resumen

**Objetivos:** Describir en profundidad el fenotipo y la evolución de la enfermedad de pacientes con una misma mutación en GARS1.

**Material y métodos:** Se encontraron 10 pacientes pertenecientes a 2 familias portadores de la mutación c.794C>T (p. Ser265Phe) en GARS1. Se revisaron las historias clínicas, los estudios electrofisiológicos y las imágenes de resonancia magnética (RM) muscular.

**Resultados:** La presentación clínica fue la de una neuropatía motora o de predominio motor con una edad de inicio entre la primera y la cuarta décadas y lentamente progresiva. En la mayoría de los pacientes los síntomas se iniciaron en manos, pero también hubo casos con inicio en miembros inferiores o ambos a la vez. El estudio electrofisiológico mostró alteración de las conducciones motoras y normalidad de las sensitivas, a pesar de que algunos pacientes presentaban síntomas sensitivos. En tres pacientes se pudo demostrar el fenómeno de “split hand”, con una amplitud del nervio cubital disminuida al primer interóseo dorsal y normal al abductor del quinto dedo. La RM muscular mostró un patrón inespecífico de atrofia con infiltración grasa de predominio distal a nivel de pies y piernas.

**Conclusión:** Nuestros pacientes presentaron normalidad de las conducciones sensitivas, a pesar de que algunos pacientes presentaban síntomas sensitivos, lo que se corresponde con el diagnóstico de neuropatía hereditaria motora distal (NHMD-V). La demostración del fenómeno de “split hand” en algunos pacientes amplía la descripción del fenotipo asociado a mutaciones en GARS1 y es interesante tenerlo en cuenta de cara al diagnóstico diferencial con la esclerosis lateral amiotrófica (ELA).

Financiación: PI19/01178.