Neurology Perspectives. 2022;2(Espec Cong 1):743

Neurology perspectives

18039 - MUTACIÓN EN EL GEN ITPR3 COMO CAUSA DE ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH EN UNA FAMILIA

Cabello Murgui, F.J.[1]; Payá Montes, M.[1]; Sivera, R.[2]; Lupo, V.[3]; Frasquet, M.[2]; Sevilla, T.[2]

[1]Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; [2]Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe & IIS La Fe, Neuromuscular Diseases Unit, Department of Neurology; [3]Unit of Rare Neurodegenerative Diseases. Centro de Investigación Príncipe Felipe, Valencia.

Resumen

Objetivos: Mutaciones en el gen ITPR3 (inositol 1,4,5-trifphosphate receptor 3) se han asociado a la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT). Describimos fenotípicamente los miembros de una familia con neuropatía hereditaria que presentaron una mutación en dicho gen.

Material y métodos: Revisión de los datos clínicos, de laboratorio y electrofisiológicos de tres individuos de una familia con diagnóstico de neuropatía. Mediante la secuenciación de exoma en el hijo del probando, sintomático, se identificó una variante en ITPR3 en los familiares sintomáticos, y se realizaron estudios de segregación de la misma.

Resultados: El probando inició síntomas de debilidad distal y parestesias en extremidades, a los 32 años. El estudio neurofisiológico presentaba hallazgos compatibles con neuropatía desmielinizante. Se diagnosticó de neuropatía desmielinizante inflamatoria crónica (CIDP), para la que se instauraron varios tratamientos inmunomoduladores, sin respuesta. La clínica progresó lentamente, Sus hijos iniciaron clínica sugestiva de neuropatía al inicio de la cuarta década. El examen clínico y neurofisiológico fueron compatibles con CMT intermedio. Se reorientó el cuadro como neuropatía genética y se encontró la variante c4271C>T en el gen ITPR3 en heterocigosis.

Conclusión: Se confirma que la variante c4271C>T del gen ITPR3 se manifiesta fenotípicamente como CMT autosómico dominante de inicio en torno a la cuarta década de vida, con velocidades de conducción intermedias. Ante neuropatías de inicio tardío que no responden al tratamiento inmunomodular, debe plantearse la posibilidad de causa genética.

Financiación: PI19/01178.

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