Neurology Perspectives. 2022;2(Espec Cong 1):744

Neurology perspectives

18525 - PLEXOPATÍAS: DEL ARTE A LOS MICROORGANISMOS

Rebollo Pérez, A.; Fernández Valle, T.; Moreno Estébanez, A.; Fernández Rodríguez, V.; Martín Prieto, J.; Sifontes, W.R.; Fernández Llarena, L.; Valido Reyes, C.; Anciones Martín, V.; Lagüela Alonso, A.; Jauregi Barrutia, A.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Cruces.

Resumen

Objetivos: Exponer a través de un caso clínico las características de la amiotrofia neurálgica hereditaria (HNA) y su diagnóstico diferencial. Analizar los casos de HNA por mutación en el gen SEPT9 reportados hasta la fecha.

Material y métodos: Estudio descriptivo-retrospectivo de un caso de un paciente con HNA recogido de la consulta monográfica de enfermedades neuromusculares de un hospital terciario. Revisión de la literatura utilizando la base de datos MEDLINE.

Resultados: Varón de 53 años con antecedente de plexitis braquial izquierda en la infancia y parálisis de cuerda vocal en 2020 que ingresa por cuadro clínico compatible con debilidad de extremidades derechas. Un estudio EMG-ENG confirma la sospecha de plexopatía braquial y lumbosacra. Se detecta elevación de transaminasas en una analítica de rutina, con IgM e IgG positivas para VHE. Se inicia tratamiento con rivabirina. Si bien la infección por VHE puede asociarse a plexitis braquial, el fenotipo peculiar del paciente condujo a solicitar estudio genético del gen SEPT9, demostrando una deleción en heterocigosis (variante patogénica).

Conclusión: La HNA es una entidad infrecuente, con apenas 50 casos reportados hasta la fecha. Se asocia a una mutación en el gen SEPT9, de herencia autosómico dominante. Puede suponer un reto diagnóstico diferenciarla de entidades más frecuentes como la neuralgia amiotrófica idiopática. Ambos pueden desencadenarse por los mismos factores precipitantes, como la infección por VHE. La historia familiar y la exploración física detallada, como la presencia de rasgos fenotípicos característicos, puede ser crucial para confirmar la sospecha diagnóstica.

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