



17884 - POLINEUROPATÍA E HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL. REVISIÓN DE UN CASO

Moreno Arjona, M.P.; Valero López, G.; Sáez Gallego, M.; Baharani, R.; Jaulín Plana, J.F.

Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca.

Resumen

Objetivos: La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth *type 4D* (CMT4D) se caracteriza por una neuropatía sensitivomotora desmielinizante severa y progresiva de inicio en la edad infantil, que se manifiesta con debilidad muscular distal y atrofia, hipoacusia neurosensorial que evoluciona a sordera (normalmente en 3^a década de la vida) y deformidades esqueléticas, especialmente de pies.

Material y métodos: Presentamos el caso de un varón remitido para estudio a la edad de 3 años por macrocefalia y retraso psicomotor, destacando torpeza motora y retraso leve en la adquisición del lenguaje. En la exploración presentaba hipotonía severa y marcha inestable con frecuentes caídas y ausencia de reflejos. Antecedentes familiares: padres consanguíneos.

Resultados: El estudio ENG-EMG pone de manifiesto hallazgos compatibles con polineuropatía sensitivomotora, desmielinizante, de grado muy grave. En el estudio genético se detecta anomalía numérica de cromosomas sexuales 47 XYY y en estudio ampliado una alteración en el gen NDRG1 asociado a la enfermedad Charcot-Marie-Tooth tipo 4D. El estudio de potenciales evocados auditivos de tronco cerebral y el tiempo de conducción central y audiometría objetiva mostraron hallazgos indicativos de disfunción retrococlear en ambas vías auditivas, compatible con neuropatía auditiva e hipoacusia bilateral leve.

Conclusión: Presentamos este caso porque el paciente presentaba una anomalía numérica de cromosomas sexuales que justificaba parte de la clínica del paciente (macrocefalia y posible torpeza motora). El estudio ENG-EMG fue clave para continuar el estudio genético y llegar al diagnóstico de polineuropatía hereditaria. Los padres eran ambos portadores asintomáticos de la mutación.