



## 21141 - MUTACIÓN HETEROCIGOTA EN EL GEN SH3TC2 COMO CAUSA DE NEUROPATÍA HEREDITARIA CON TENDENCIA A LA PARÁLISIS POR PRESIÓN (NHPP)

Cobo Roldán, L.; Carrasco Sevilla, M.; Rodríguez Navas, S.; Gómez Caravaca, M.

Servicio de Neurología. Hospital Reina Sofía.

### Resumen

**Objetivos:** La neuropatía hereditaria con tendencia a parálisis a la presión (NHPP) es un trastorno autosómico dominante poco común, generalmente causado por mutaciones en el gen de la proteína mielina 22 (PMP22), caracterizado por mononeuropatías periféricas indoloras recurrentes secundarias a traumatismos o compresiones menores. El nervio peroneo es el más comúnmente afectado. Las mutaciones del gen SH3TC2 se han relacionado con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4C (autosómica recesiva) y casos de síndrome del túnel carpiano familiar (autosómica dominante).

**Material y métodos:** Presentamos dos hermanos con mononeuropatía periférica cubital recurrente asociada a una mutación heterocigota del gen SH3TC2.

**Resultados:** Varón de 16 años con afectación grave cubital bilateral de tres meses de evolución. No refiere traumatismo previo ni posturas mantenidas. Como antecedentes familiares, un hermano de 14 años intervenido de neuropatía cubital derecha. En estudio neurofisiológico se evidencia afectación bilateral de ambos nervios cubitales a nivel del codo, presentando una afectación axonal importante y ausencia de respuestas sensitivas. Se realizó RM de codo y columna cervical, descartando lesión compresiva. Fue intervenido de ambos de forma consecutiva, requiriendo reintervención del lado derecho a los tres años por reaparición de la clínica. Tras estudio genético realizado a ambos hermanos se evidencia variante c.1494T>C en el gen SH3TC2.

**Conclusión:** Ante una sospecha de NHPP sería necesario ampliar con el estudio de mutaciones menos frecuentes con las que se pueden asociar, como en nuestros casos, pudiéndose encontrar formas de presentación atípicas no descritas hasta ahora.