



## 20596 - NEUROPATÍA HEREDITARIA TIPO CMT2 SECUNDARIA A MUTACIONES EN EL GEN SORD

Suárez Huelga, C.<sup>1</sup>; López Peleteiro, A.<sup>1</sup>; Díaz Castela, M.<sup>1</sup>; Vargas Mendoza, A.<sup>1</sup>; Lanero Santos, M.<sup>1</sup>; Sánchez Miranda, L.<sup>1</sup>; Napal Cuerno, B.<sup>1</sup>; Dinis Agüera, J.<sup>1</sup>; Álvarez Martínez, M.<sup>2</sup>; Carvajal García, P.<sup>3</sup>; Santirso Rodríguez, D.<sup>1</sup>; Morís de la Tassa, G.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias; <sup>2</sup>Servicio de Neurogenética. Hospital Universitario Central de Asturias; <sup>3</sup>Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario Central de Asturias.

### Resumen

**Objetivos:** Alteraciones bialélicas en el gen SORD se han descrito recientemente como causa frecuente de neuropatía hereditaria de herencia autosómica recesiva. Puede manifestarse en forma de polineuropatía axonal tipo Charcot-Marie-Tooth tipo 2 (CMT2) o polineuropatía motora distal.

**Material y métodos:** Se describen los casos de dos hermanos, sin consanguinidad familiar, que consultan por debilidad de extremidades.

**Resultados:** El caso índice es una mujer de 61 años que describe alteraciones de la marcha desde la infancia con progresión posterior, que llega a afectar a la función motora de miembros superiores. En la exploración presenta debilidad asimétrica de miembros inferiores con atrofia de piernas y pies, acompañado de debilidad de musculatura intrínseca de manos con sensibilidad normal. Presenta arreflexia aquilea, rotulianos exaltados y reflejos disminuidos en miembros superiores. Su hermano de 51 presenta exclusivamente sintomatología motora en miembros inferiores con debilidad 4/5 para flexión dorsal del pie y 3/5 para la flexión plantar con atrofia gemelar e imposibilidad para la marcha de puntillas. Además, tiene sensibilidad y reflejos conservados, a excepción de arreflexia aquilea. Se realiza estudio neurofisiológico que muestra hallazgos compatibles con una polineuropatía axonal sensitivo-motora de predominio motor y distal tipo CMT2. Destacar que en ambos se describe una mayor afectación de ambos nervios tibiales posteriores. Se realiza análisis de exoma donde se encuentra una mutación en homocigosis en el gen SORD: c.757delG(p.Ala253Glnfs\*27).

**Conclusión:** Las mutaciones en el gen SORD son una causa creciente de neuropatía hereditaria. Destacar el predominio en la afectación del compartimento posterior de las piernas, tanto clínicamente como en estudios neurofisiológicos.