



21200 - MIASTENIA GRAVIS Y SÍNDROME CEREBELOSO DE ETIOLOGÍA INUSUAL

Pamblanco Bataller, Y.; Gabaldón Torres, L.; Membrilla López, J.; de Lorenzo Martínez de Ubago, I.; Salas Felipe, J.; Boscá Blasco, M.

Servicio de Neurología. Hospital Francesc de Borja de Gandía.

Resumen

Objetivos: Presentación de un paciente con miastenia y evolución atípica que conllevó el diagnóstico de una enfermedad genética rara.

Material y métodos: Varón de 41 años con antecedentes de timoma estadio II tratado con cirugía y QT y linfoma folicular grado I, que debutó con cuadro clínico compatible con *miastenia gravis* generalizada seropositiva (anticuerpos anti-RACh) y estudio de transmisión neuromuscular patológico. Antecedente familiar, madre con varias neoplasias, entre ellas leucemia. Precisó tratamiento con piridostigmina, prednisona, azatioprina, así como inmunoglobulinas y rituximab por fluctuaciones con posterior mejoría. En el seguimiento, el paciente desarrolló un cuadro cerebeloso con afectación oculomotora, neuropatía axonal sensitiva, hiperCKemia moderada y elevación de alfafetoproteína. RM cerebral con atrofia cerebelosa. PET TAC seriados con adenopatías hipermetabólicas, actividad tumoral pleural, ganglionar y ósea. Fue diagnosticado de infarto de miocardio con trombo mural. La evolución atípica obligó a replantear el diagnóstico y ampliar estudios.

Resultados: Con el diagnóstico de síndrome miasténico, cerebeloso y neuropatía axonal en contexto de timoma y linfoma se plantearon etiologías paraneoplásicas y genéticas. El exoma dirigido mostró la presencia en heterocigosis de una variante SNV patogénica en gen ATM c.742C>T p.Arg248Ter y una segunda variante SNV VSI en gen ATM c.8810T>C p. Val2937Ala.

Conclusión: Tras estudio de segregación familiar, el diagnóstico fue síndrome cerebeloso y neuropatía de etiología genética por mutaciones en gen ATM (ataxia telangiectasia) predisponente a tumores y afectación cardíaca. La miastenia se desencadenó por el timoma. Un curso clínico de evolución atípica con manifestaciones neurológicas y sistémicas, no explicables por otros motivos, debe hacer pensar en posibles etiologías genéticas.