



# Neurology perspectives



## 23060 - ANÁLISIS CLÍNICO Y GENÉTICO DE PACIENTES CON ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4J

Jiménez Jiménez, J.<sup>1</sup>; Sivera Mascaró, R.<sup>1</sup>; Benlloch López, C.<sup>1</sup>; Millet Sancho, E.<sup>2</sup>; García Fernández, M.<sup>1</sup>; Esparza Moltó, G.<sup>1</sup>; Sevilla Mantecón, T.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>2</sup>Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

### Resumen

**Objetivos:** Charcot-Marie-Tooth tipo 4J (CMT4J) es una neuropatía hereditaria autosómica recesiva causada por variantes en FIG4. Aunque típicamente se presenta como una neuropatía desmielinizante de inicio precoz, se ha descrito una amplia heterogeneidad fenotípica, incluyendo deformidades esqueléticas, síntomas extrapiramidales y afectación central.

**Material y métodos:** Realizamos un estudio observacional retrospectivo de pacientes con variantes en FIG4. Se recogieron datos clínicos, neurofisiológicos, analíticos y de imagen. La gravedad se evaluó mediante escalas CMTES y FDS.

**Resultados:** Se incluyeron tres pacientes (2 mujeres, edad media 39). Dos presentaban la variante p.(Ile41Thr)+c.446+5G>C y uno p.(Ile41Thr)+c.122T>C. La edad media de inicio fue de 19 años. La puntuación media basal de CMTES fue 8,7 y de FDS 4,3. El paciente 1 mostró un fenotipo grave con inicio infantil y necesidad precoz de silla de ruedas. Asoció hidrocefalia, debilidad distal y proximal, atrofia generalizada, deformidades múltiples, afectación sensitiva panmodal, arreflexia y síntomas extrapiramidales. CK y NfL estaban elevados y la RM muscular evidenció infiltración grasa importante en piernas y pies. El paciente 2, con mismo genotipo, también debutó en la infancia, con pies cavos, debilidad distal y arreflexia, sin afectación sensitiva ni extrapiramidal y sin necesitar apoyo para la marcha. El paciente 3 inició en la edad adulta como un síndrome extrapiramidal y neuropatía con pies cavos, debilidad distal leve y DaTSCAN alterado.

**Conclusión:** Las variantes en FIG4 se asocian a fenotipos muy diversos, incluso entre pacientes con mismo genotipo, lo que sugiere la influencia de factores modificadores. Estudios de fenotipado profundo e historia natural son esenciales para futuros ensayos clínicos.