



22780 - ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH ASOCIADA A UNA VARIANTE AUTOSÓMICA RECESIVA EN MORC2

Esparza Moltó, G.¹; Rodríguez de Rivera Garrido, F.²; Martínez Marín, R.²; Jiménez Jiménez, J.¹; Martínez Gimeno, A.¹; García Fernández, M.¹; Verdeguer Moreno, M.¹; Millet Sancho, E.³; Sivera Mascaró, R.¹; Sevilla Mantecón, T.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ²Servicio de Neurología. Hospital Universitario La Paz; ³Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

Resumen

Objetivos: Las variantes patogénicas en MORC2 dan lugar a un fenotipo de neuropatía Charcot-Marie-Tooth axonal autosómica dominante (CMT2Z) con llamativa debilidad proximal. Presentamos un paciente con CMT asociado a una variante en homocigosis en MORC2.

Material y métodos: Revisión de la historia clínica y recopilación de los datos neurofisiológicos y genéticos de un paciente con una variante en homocigosis en MORC2.

Resultados: Se presenta un caso esporádico de un paciente de 38 años que comenzó con dificultad para caminar a los 25 años, seguido de problemas en la manipulación. En la exploración se observaron pies cavos, debilidad distal en las cuatro extremidades, atrofia muscular en ambas piernas, cintura escapular derecha y *split hand*. Se detectaron movimientos musculares muy finos en cintura escapular, dorsal y tríceps que aumentaban tras el ejercicio. Hipoestesia en guante y calcetín. Arreflexia generalizada. Las conducciones nerviosas fueron compatibles con un patrón de neuropatía axonal. El electromiograma mostró signos de denervación y reinervación crónicas, descargas repetitivas de frecuencia media, descargas neuromióticas, mioquimias y descargas repetitivas complejas. El estudio genético mediante panel de genes detectó la variante c.1847C>T (p.Pro616Leu) en homocigosis en gen MORC2. Sus padres y su hermano eran portadores heterocigotos y asintomáticos.

Conclusión: Este caso presenta un fenotipo muy similar a la mayoría de pacientes con variantes heteroalélicas en MORC2, debilidad distal con hiperactividad muscular y llamativa afectación proximal no longitud-dependiente. Creemos que la variante en homocigosis es la causa de su neuropatía.