



22165 - NEUROPATÍA HEREDITARIA CON SUSCEPTIBILIDAD A PARÁLISIS POR PRESIÓN POR MUTACIÓN NO DESCrita PREVIAMENTE

Calvo Alzola, M.; Domingo Santos, Á.; Martín Álvarez, R.; Ortega Suero, G.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario La Mancha Centro.

Resumen

Objetivos: Paciente de 35 años sin antecedentes personales o familiares de interés que acude a Urgencias por debilidad a la extensión de ambas muñecas.

Material y métodos: Se presenta un caso clínico de una neuropatía hereditaria con susceptibilidad a parálisis por presión (HNPP) secundaria a mutación genética no descrita previamente.

Resultados: La paciente consulta por debilidad en ambas muñecas de 10 días de evolución, con mano péndula bilateral tras realización de ejercicio vigoroso y mantenido. La exploración era compatible con una paresia del interóseo posterior simétrica bilateral. Se realizó electromiograma, que reveló una mononeuropatía múltiple con afectación motora y sensitiva de extremidades superiores e inferiores. Ante sospecha de posible neuropatía o plexopatía desmielinizante se realizaron resonancia magnética cervical, análisis de sangre (incluyendo antigangliósidos y anticuerpos anti-MAG) y análisis de líquido cefalorraquídeo, todos con resultados anodinos. Se administró tratamiento con inmunoglobulinas intravenosas, con escasa respuesta. Sospechándose una HNPP, se realizó análisis con estrategia de MLPA, que fue anodino y posteriormente una secuenciación masiva del exoma del gen PMP22, objetivándose la variante c.204delC (p.Met69fs) clasificada como probablemente patogénica en heterocigosis en el gen PMP22.

Conclusión: Este es el primer caso reportado de HNPP secundaria a la mutación previamente descrita que no fue detectada en un primer momento por la técnica MLPA. Ante un elevado índice de sospecha, se recomienda la realización de un análisis del exoma responsable por secuenciación masiva.