



22373 - ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH RECESIVA LIGADA AL X TIPO 4: A PROPÓSITO DE UN CASO

Aguado Oliveira, A.¹; Dorta Expósito, B.¹; Fernández Martín, I.¹; Castro Montenegro, A.¹; Ogando Pérez, S.¹; Repáraz Andrade, A.²; Diéguez Varela, C.³; Koukoulis Fernández, A.¹; Castro Vilanova, M.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo; ²Unidad de Genética y Patología Molecular. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo; ³Servicio de Neurofisiología Clínica. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo.

Resumen

Objetivos: El síndrome de Cowchock o enfermedad de Charcot-Marie-Tooth recesiva ligada al X tipo 4 (CMTX4) se caracteriza por neuropatía axonal lentamente progresiva y sordera, con o sin ataxia cerebelosa. Recientemente se han descrito variantes causales en el gen AIFM1, que codifica el factor inductor de apoptosis mitocondrial y utiliza la riboflavina como cofactor. El objetivo de este estudio es describir el fenotipo clínico de un paciente con variante en AIFM1.

Material y métodos: Varón de 32 años, pies cavos de nacimiento. Inicio de pérdida auditiva con 17 años, diagnosticado de sordera neurosensorial. Desde la infancia presenta torpeza para tareas manuales y de la marcha, que empeoraron progresivamente. En la exploración objetivamos debilidad muscular distal leve, arreflexia, respuesta plantar extensora izquierda, apalpación y sensibilidad artrocinética abolida distal en miembros inferiores (MMII), así como signos cerebelosos, incluyendo sacadas hipométricas, dismetría, disdiadococinesia y marcha atáxica que evoluciona a espasticidad y aumento de base.

Resultados: La neuroimagen mostró atrofia vermiana cerebelosa. Los estudios de conducción nerviosa fueron compatibles con neuropatía axonal sensitivo-motora de predominio en MMII. La secuenciación del exoma identificó en hemicigosis la variante patogénica *missense* c.1019T>C (p.Met340Thr) en el gen AIFM1. Dado que está ausente en la madre, la consideramos *de novo*. Tras iniciar tratamiento con riboflavina se consigue estabilidad clínica y mejoría parcial de la coordinación.

Conclusión: La asociación de la variante M340T del gen AIFM1 como causa de CMTX4 amplía su espectro clínico. Comprender la relación genotipo-fenotipo de las neuropatías progresivas altamente heterogéneas permitiría orientar precozmente el estudio genético. La suplementación con riboflavina podría considerarse una opción terapéutica.