

Enfermedades neuromusculares P1

20319. AMPLIANDO EL ESPECTRO GENÉTICO DE LZTR1 EN LA SCHWANNOMATOSIS MÚLTIPLE. A RAÍZ DE UN CASO CLÍNICO

Hernández Ramírez, M.; González Gómez, M.; Villamor Rodríguez, J.; Sánchez García, F.; Celi Celi, J.; Mas Serrano, M.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Guadalajara.

Objetivos: La schwannomatosis múltiple es una entidad infrecuente, caracterizada por la aparición de tumoraciones benignas en el SNP sin afectación concomitante de los nervios vestibulares. Su heterogénea presentación clínica, a menudo indistinguible de la neurofibromatosis tipo 2 (NF2), convierte su diagnóstico en todo un desafío. Presentamos un caso clínico de múltiples schwannomas en extremidades y tronco, en el que se identificó una mutación no descrita previamente.

Material y métodos: Se trata de una mujer de 52 años, sin antecedentes de interés, derivada a consultas de Neurología por diversas lesiones palpables dolorosas en nervios periféricos. Su exploración neurológica era anodina, a excepción de parestias en territorio del nervio antebraquial izquierdo y 1^{er}-2.º dedos del pie izquierdo.

Resultados: La paciente fue intervenida de lesiones nodulares en tibia derecha, codo y tobillo izquierdos, con biopsias sugestivas de schwannomas. Asimismo, desarrolló otra lesión en el nervio intercostal D8 objetivada en RM realizada. Fue valorada por Dermatología, sin cumplir criterios de neurofibromatosis desde el punto de vista cutáneo. Ante dichos hallazgos, se solicitó un estudio genético completo de schwannomatosis (NF2, LZTR1, SMARCB1...), en el que se detectó una variante de LZTR1, c.2065T>Cp. (S689P), no descrita anteriormente en las diferentes bases de datos.

Conclusión: Aunque los fenotipos de la schwannomatosis y la NF2 son similares, estos síndromes son genéticamente únicos y muestran diferencias significativas en cuanto a su manejo terapéutico y pronóstico. Este caso ilustra la importancia de los estudios genéticos para un adecuado diagnóstico y añade una nueva mutación en el gen LZTR1, ampliando así el espectro genético de la enfermedad.

21008. AMAN: ANÁLISIS DEL PERFIL CLÍNICO, ELECTROFISIOLÓGICO Y MANEJO DE UNA SERIE DE CASOS

Salgado Irazábal, M.; Luque Ambrosiani, A.; Román Rueda, J.; Gómez Fernández, F.

Servicio de Neurología. Hospital Virgen del Rocío.

Objetivos: La neuropatía axonal motora aguda (AMAN, por sus siglas en inglés) es un cuadro dentro del espectro Guillain-Barré definido por sus hallazgos clínicos y electrofisiológicos. Realizamos un análisis descriptivo de las características y manejo de una serie de casos.

Material y métodos: Estudio observacional retrospectivo en un centro terciario de pacientes con AMAN entre los años 2018 y 2023. Se recogieron datos clínicos, electrofisiológicos y del tratamiento empleado.

Resultados: Se detectaron 10 casos, siendo la edad $48,8 \pm 22$ y el 80% hombres. Presentando 8 un modified Rankin Scale (mRS) de 0 previo. 9 sucedieron entre otoño e invierno. El 90% presentó tetraparesia, considerándose grave en 4 de ellos y 2 necesitaron ingreso en UCI con soporte ventilatorio. El 60% presentaron reflejos abolidos y el 20% datos de piramidismo. Se realizó PL en todos, asociando disociación en 3 pacientes y los antigangliósidos fueron positivos en 6 de 9 pacientes. Se obtuvo ENG en fase aguda en 9, de los cuales 6 mostraron datos de denervación y se realizó de control en 6 pacientes, mostrando todos ellos denervación, incluyendo 2 de los inicialmente negativos. Todos se trataron con inmunoglobulinas y 2 también con plasmáferesis. En todos se consiguió mejoría parcial tras tratamiento, siendo la media

de $6 \pm 2,2$ días. El 90% tuvieron algún tipo de secuela, siendo en el 60% mRS ≥ 3 .

Conclusión: AMAN presenta una amplia variabilidad en su presentación, siendo un diagnóstico precoz clave para reducir la morbimortalidad, si bien, a pesar de un manejo óptimo, pueden presentar un gran deterioro de su funcionalidad, como se ve en nuestra serie.

20809. MUTACIÓN DESCRITA EN EL GEN PHKA1, PROBABLE RELACIÓN CON LA GLUCOGENOSIS TIPO IXD

Blanco Ramírez, P.; Marcos Toledo, M.; Ceberino Muñoz, D.; Valverde Mata, N.; Parejo Olivera, A.; Mesa Hernández, M.; Jiménez Arenas, S.; Córdoba Bueno, I.; García Falcón, M.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz.

Objetivos: La glucogenosis tipo IXd por déficit de fosforilasa kinasa muscular es un error congénito benigno del metabolismo del glucógeno. Se trata de una enfermedad rara, de herencia recesiva ligada al cromosoma X. Los pacientes pueden presentar intolerancia al ejercicio con mialgia, calambre, fatiga muscular y mioglobinuria. Presentamos el caso de un paciente portador en heterocigosis de la variante ser405Phe, probablemente patogénica en el gen PHKA1, que se asocia a esta enfermedad.

Material y métodos: Descripción de un caso clínico y revisión bibliográfica.

Resultados: Varón de 41 años sin AP de interés que trabaja en la construcción. En seguimiento por Neurología desde 2010, por mialgias y elevación de CK relacionadas con el ejercicio. No refiere calambres musculares ni historia de orinas colúricas, sí fenómeno de *second wind*. Se realiza test de isquemia, prueba de gota seca para enfermedad de Pompe y electromiograma que son normales. RM muscular de MMII con infiltración grasa en la musculatura glútea y en compartimentos mediodorsales de muslos; biopsia muscular compatible con miopatía vacuolar, con estudio histoenzimático de la fosforilasa normal. En estudio genético para glucogenosis se detectan en heterocigosis mutación para la proteína Lys215Lys, en el gen PYGM y para la proteína ser405Phe, en el gen PHKA1. Madre, tío materno y dos hermanos portadores de esta mutación. Resto de familiares en estudio para demostrar cosegregación familiar.

Conclusión: La variante genética ser405Phe en el gen PHKA1 probablemente se relaciona con la glucogenosis IXd. Los estudios genéticos han adquirido un papel de gran relevancia diagnóstica en este tipo de entidades clínicas

21386. DESCIFRANDO LA MIOPATÍA DE BETHLEM, UNA COLAGENOPATÍA OCULTA EN EL LABERINTO GENÉTICO

Gómez Ramírez, P.; Martín Sobrino, I.; Nieto Palomares, M.; García Maruenda, A.; Sánchez Gómez, A.; El Harmochi Daoud, M.; Herrera Ortega, A.; Usero Ruiz, M.

Servicio de Neurología. Hospital General Universitario de Ciudad Real.

Objetivos: La miopatía de Bethlem es un trastorno con una baja prevalencia ($< 1/1.000.000$ habitantes), de herencia autosómica dominante (AD) o recesiva, causada por mutaciones en genes codificadores de las subunidades del colágeno tipo VI (COL6A1, COL6A2, COL6A3). Los síntomas suelen manifestarse en la primera o segunda década de la vida con debilidad muscular progresiva y, ocasionalmente, con contracturas musculares.

Material y métodos: Varón de 31 años con hitos del desarrollo normales hasta los 2 años, momento en el que experimentó dificultades para caminar, adoptando posturas anómalas y necesitando dos apoyos para caminar. A lo largo de los años, progresó hacia tetraparesia con restricción para extender completamente el codo, amiotrofia en ambas