



Sociedad Neurológica Argentina
Filial de la Federación Mundial
de Neurología

Neurología Argentina

www.elsevier.es/neurolarg

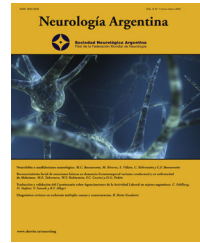


Imagen del mes

Lipomatosis múltiple simétrica y neuropatía axonal en paciente con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth debida a mutación homocigota en MFN2

Multiple symmetric lipomatosis and axonal neuropathy in a patient with Charcot-Marie-Tooth disease due to a homozygous mutation in MFN2 gene

Antonio Cristóbal Luque-Ambrosiani^a y Francisco Javier Gómez-Fernández^{b,*}

^a Médico Interno Residente, Unidad de Gestión Clínica de Neurología, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España

^b Facultativo Especialista de Área, Unidad de Gestión Clínica de Neurología, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España

Caso clínico

Varón de 65 años, con antecedentes familiares de padres consanguíneos, así como un hermano con lipomatosis y pies cavos, como antecedente personal destaca lipomatosis múltiple. Consulta por dolor y calambres en ambos pies, de años de evolución y por presentar pies cavos. Cuando es valorado en Neurología, se aprecian lipomas múltiples de predominio en tronco superior y debilidad distal de miembros inferiores, con mayor afectación en la dorsiflexión plantar, con hipopalestesia distal e hiporreflexia rotuliana y arreflexia aquilea, con marcha taloneante y atrofia distal de miembros inferiores.

Se realiza estudio de conducción nerviosa y electromiografía diagnosticándose de neuropatía sensitivo-motora axonal, con autoinmunidad, serologías y analítica general normales. Por el hallazgo de lipomatosis múltiple y neuropatía axonal^{1,2}, se solicita panel de genes relacionados con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, incluyendo MFN2, en el cual se observó una variante patogénica en homocigosis en el gen MFN2: c.2119C>T; (p.Trp740Ser). En conclusión, la exploración física es fundamental para encontrar signos que orienten el estudio genético y faciliten su interpretación dentro del amplio espectro de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, como es el caso de la identificación de lipomatosis, asociada a CMT2A³⁻⁵ (fig. 1).

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: fjaviergomezf@gmail.com (F.J. Gómez-Fernández).

<https://doi.org/10.1016/j.neuarg.2025.09.001>

1853-0028/© 2025 Sociedad Neurológica Argentina. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Se reservan todos los derechos, incluidos los de minería de texto y datos, entrenamiento de IA y tecnologías similares.



Figura 1 – Exploración física: múltiples masas voluminosas en el tronco superior compatibles con lipomas (A y B), mostrando la cicatriz quirúrgica de una de estas (B); atrofia de piernas y pies con pie cavo (C y D).

Financiación

Los autores declaran no haber recibido financiación para la realización de este caso clínico.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Agradecimientos

Se agradece al paciente su amabilidad en la cesión de su consentimiento para la publicación del presente artículo.

Anexo. Material adicional

Se puede consultar material adicional a este artículo en su versión electrónica disponible en <http://dx.doi.org/10.1016/j.neuarg.2025.09.001>.

BIBLIOGRAFÍA

1. Pollock M, Nicholson GI, Nukada H, Cameron S, Frankish P. Neuropathy in multiple symmetric lipomatosis Madelung's disease. *Brain*. 1988;111 Pt 5:1157-71, <http://dx.doi.org/10.1093/brain/111.5.1157>.
2. Chalk CH, Mills KR, Jacobs JM, Donaghy M. Familial multiple symmetric lipomatosis with peripheral neuropathy. *Neurology*. 1990;40:1246-50, <http://dx.doi.org/10.1212/wnl.40.8.1246>.
3. Sawyer SL, Cheuk-Him Ng A, Innes AM, Wagner JD, Dymment DA, Tetreault M, et al. Homozygous mutations in MFN2 cause multiple symmetric lipomatosis associated with neuropathy. *Hum Mol Genet*. 2015;24:5109-14, <http://dx.doi.org/10.1093/hmg/ddv229>.
4. Stuppia G, Rizzo F, Riboldi G, Del Bo R, Nizzardo M, Simone C, et al. MFN2-related neuropathies: Clinical features, molecular pathogenesis and therapeutic perspectives. *J Neurol Sci*. 2015;356(1-2):7-18, <http://dx.doi.org/10.1016/j.jns.2015.05.033>.
5. Capel E, Vazier C, Cervera P, Stojkovic T, Disse E, Cottureau AS, et al. MFN2-associated lipomatosis: Clinical spectrum and impact on adipose tissue. *J Clin Lipidol*. 2018;12:1420-35, <http://dx.doi.org/10.1016/j.jacl.2018.07.009>.