

## RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Titulo</b>
<b>NEUROPATÍAS HEREDITARIAS, MÁS ALLÁ DE CHARCOT MARIE TOOTH 1A.</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Carolina Gutiérrez <sup>1</sup> ; Carmen Paz Vargas <sup>2</sup> ; Karin Kleinsteuber <sup>2</sup> ; Rocío Cortes <sup>2</sup> ; Carolina Heresi <sup>2</sup> ; María de los Ángeles Avaria <sup>2</sup> <sup>1</sup> Residente, Programa de formación Neurología Pediátrica Universidad de Chile Hospital Roberto del Río. <sup>2</sup> Académicas, Dpto. Pediatría y Cirugía Infantil Norte, Programa de formación Neurología Pediátrica, Universidad de Chile. Hospital Roberto del Río.
<b>Antecedentes</b>
Las polineuropatías hereditarias (PNH) son trastornos frecuentes: 70% de las neuropatías crónicas. Grupo heterogéneo de afecciones que comprometen la estructura y/o función del nervio periférico. La alteración genética más frecuente es la duplicación del gen PMP22 que corresponde a Charcot Marie Tooth 1A (CMT1A), existiendo más de 80 mutaciones descritas.
<b>Objetivo</b>
Analizar fenotipo clínico y hallazgo genético en pacientes con PNH no CMT1A.
<b>Métodos</b>
Estudio descriptivo, basado en revisión de registros clínicos de pacientes con PNH con estudio genético que excluye CMT1A. Todos con consentimiento informado.
<b>Resultados</b>
5 casos, 2/5 edad inicio <1 año con RDSM, a los 6 y 24 meses deformidad de pies: equino-varo, sugerente de PNH, marcada atrofia distal progresiva. Marcha adquirida a los 2 y 5 años con caídas. Siguiendo 3/5 casos, inician trastorno de la marcha a 18-60-72 meses con caídas frecuentes, atrofia y debilidad distal simétrica progresiva, deformidad de pies y arreflexia. Compromiso distal asimétrico en 2/5 casos. Compromiso sensitivo progresión a EESS variable. Antecedentes familiares de neuropatía 1/5. En 4/5 estudio electrofisiológico compatible con PNP Sensitivo-motora (patrón axonal 2/4, desmielinizante 1/4, mixto 1/4) y en 1/5 discordante. Compromiso de SNC 1/5. Mutación genes MFN2, BSCL2-REEP, GDAP1, FIG4 y GJB1.
<b>Conclusiones</b>
Destacan fenotipos clínicos variables en inicio, progresión, severidad y distribución, asociados a mutaciones en genes diferentes al PMP22. La identificación de éstos está ampliando el conocimiento sobre las PNH no CMT1A y alertando de particularidades como: presentación como RDSM o caídas frecuentes, la asimetría marcada o compromiso de SNC asociado antes a neuropatías adquiridas o asociadas a trastornos neurometabólicos.