

RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

Titulo
NEUROPATÍAS HEREDITARIAS, MÁS ALLÁ DE CHARCOT MARIE TOOTH 1A.
Autores/Filiación
Carolina Gutiérrez ¹ ; Carmen Paz Vargas ² ; Karin Kleinsteuber ² ; Rocío Cortes ² ; Carolina Heresi ² ; María de los Ángeles Avaria ² ¹ Residente, Programa de formación Neurología Pediátrica Universidad de Chile Hospital Roberto del Río. ² Académicas, Dpto. Pediatría y Cirugía Infantil Norte, Programa de formación Neurología Pediátrica, Universidad de Chile. Hospital Roberto del Río.
Antecedentes
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.
Objetivo
Analizar fenotipo clínico y hallazgo genético en pacientes con PNH no CMT1A.
Métodos
Estudio descriptivo, basado en revisión de registros clínicos de pacientes con PNH con estudio genético que excluye CMT1A. Todos con consentimiento informado.
Resultados
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.
Conclusiones
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.