Córdoba
70congreso aep
6, 7 y 8 junio de 2024

aep Asociación Española de Pediatría

CHARCOT-MARIE-TOOTH SUBTIPO 2A2, A PROPÓSITO DE UN CASO

Barquín Rego C[1], Ramos Cela M[1], Alcalde Alfonso M[1], Gijón Criado I[1], Pérez Miguel M[1], Freire Peña MI[1], Oreña Ansorena V[1], García Fernández S[1]

1. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander, Cantabria

INTRODUCCIÓN

Polineuropatía sensitivo-motora. El subtipo 2A2 (AD), se caracteriza por alteraciones en la sensibilidad termoalgésica, debilidad distal y arreflexia de inicio en la infancia, con mayor afectación de extremidades inferiores. Además, pueden asociar pies cavos, temblor postural, escoliosis o atrofia óptica entre otros.

La electroneurografía (ENG) es la principal prueba diagnóstica, que confirma y clasifica la neuropatía. Posteriormente, se recomienda estudio genético dirigido. Actualmente no existe terapia curativa y el tratamiento se basa en la fisioterapia y el uso de ortesis.

CASO CLÍNICO

Niña 11 años procedente del Sáhara, programa de cooperación internacional. No AP de interés.

Marcha en estepaje a los 3 años con empeoramiento progresivo, además de debilidad en extremidades superiores de comienzo reciente.

Exploración física:
- Pie caído bilateral
- Atrofia y arreflexia de extremidades inferiores
- Marcha atáxica con necesidad de apoyo
- Atrofia de músculos interdigitales de manos e imposibilidad para la aducción del primer dedo de la mano derecha.

Pruebas complementarias:
- **ENG-EMG**: polineuropatía sensitivo-motora axonal simétrica
- **Analítica sanguínea:** hipovitaminosis D, resto normal
- **RMN:** sin hallazgos de significación patológica
- **Potenciales evocados visuales/auditivos:** normales
- **Estudio genético (secuenciación de exoma):** mutación missense en heterocigosis en **MFN2** que se asocia a CMT 2A2. Mutación en heterocigosis de **DST**, que se asocia a neuropatía hereditaria de carácter autosómico recesivo.

Tratamiento: ortesis

CONCLUSIONES

- Las neuropatías cursan con una alteración sensitivo-motora simétrica crónica de inicio generalmente en extremidades inferiores.
- Aquellas que debutan en la infancia hacen sospechar de etiología hereditaria frente a la adquirida.
- Aunque el CMT se define como una entidad hereditaria, puesto que la penetrancia de la mutación en MFN2 (AD) es considerada completa, en nuestro caso parece tratarse de una *mutación de novo.*
- Las otras mutaciones halladas en el estudio genético podrían comportarse como agravantes del curso clínico.