

DESCRIPCIÓN DE NUEVA MUTACIÓN PATOGENICA EN EL GEN LRSAM1 ASOCIADA A CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2P

Layos Romero, A.; Fernández Díaz, E.; Romero Sánchez, C.; García García, J.; Díaz-Maroto Cicuéndez, I.; Sopelana Garay, D.; Gracia Gil, J.; Segura Martín, T.

Servicio de Neurología. Hospital General Universitario de Albacete

Objetivos:

Describir una nueva mutación probablemente patogénica en una familia con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT).

Material y métodos

- Tía y sobrina de 53 y 32 años. **Etnia gitana.**
- Torpeza manual, trastorno progresivo de la marcha y deformidades en los pies desde la juventud.
- Amiotrofia distal, pies cavos, arreflexia universal e hipopalestesia.
- **Varios hermanos con polineuropatía** de causa desconocida o no estudiada.
- Estudio neurofisiológico compatible con una polineuropatía sensitivo-motora axonal.
- Diagnóstico sindrómico: **CMT tipo 2.**

Resultados

Se realizó en la muestra de ADN obtenida de sangre periférica de los dos casos una secuenciación masiva del ADN, analizando un grupo de genes prefijado en relación al fenotipo de las pacientes, en concreto 46 genes asociados a CMT y otras neuropatías relacionadas. **Se identificó una variable probablemente patogénica en heterocigosis en el gen LRSAM 1 (C.2097C>A p.Cys699*) causante de CMT2P.**

Se presenta una mutación probablemente patogénica en el **gen LRSAM1** en una familia de etnia gitana con CMT. La variante c.2097C>A (p.Cys699*) es una mutación terminadora en el último exón de la proteína que no ha sido previamente descrita en las bases de datos y bibliografía consultadas. No obstante, se han identificado familias con individuos afectados de CMT2P que presentan mutaciones terminadoras de LRSAM1 que afectan al mismo dominio que el probando (RING, dominio catalítico de esta E3 ubiquitinligasa).