



Neurocirugía



<https://www.revistaneurocirugia.com>

P-105 - SCHWANNOMATOSIS EN PACIENTE CON VARIANTE DE SIGNIFICADO INCIERTO DEL GEN LZTR-1

L. Cid Mendes, D. Pascual Argente, D.á. Arandia Guzmán, J.C. Roa Montes de Oca, L. Torres Carretero, A. García Martín, A. Garrido Ruiz, D. Rodríguez Cedeño, R. Uriel Lavín, J. Pérez Suárez y L. Ruiz Martín

Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca, España.

Resumen

Introducción: La schwannomatosis es una patología caracterizada por el desarrollo de schwannomas no vestibulares y no intradérmicos. Los signos y los síntomas asociados a la schwannomatosis son variados y dependen del número, tamaño, localización de los schwannomas. Pueden incluir dolor, entumecimiento, hormigueo y/o debilidad de dedos. Solo el 15% de los casos son hereditarios. En algunos casos familiares se asocian los genes SMARCB1 o LZTR; en otros la etiología exacta es desconocida. En los casos hereditarios el patrón de herencia es autosómico dominante, a pesar de ello la expresividad es muy variable y la penetrancia es reducida.

Caso clínico: Paciente mujer de 63 años que presenta dos lesiones en extremidades inferiores y una a nivel de nervio cervical C6 derecho, sugerentes de schwannomas. Se encuentra en seguimiento por Neurocirugía mediante estudio RM periódico. La hermana de la paciente fue operada de un schwannoma cervical extramedular y dos torácicos. Además, también está en seguimiento por otra lesión a nivel de L1-L2 que se encuentra estable. Dado el antecedente de su hermana, y las lesiones sugerentes de schwannomas, ambas se realizaron estudio genético. En dicho estudio, se detectó variante de LZTR1, c.1175C>Tp (Ala392Val) que no se ha descrito previamente en el registro de variantes genéticas consultado Leiden Open Variation Database. Parece tratarse de una mutación *de novo*. Ni la paciente ni su hermana tiene otras complicaciones asociadas a Neurofibromatosis o schwannomatosis. No presentan alteraciones dermatológicas (manchas café con leche) ni visuales.

Discusión: Se ha descrito una variante del gen LZTR-1 en heterocigosis en paciente con fenotipo de schwannomatosis. Se requieren más datos para definir la significación clínica de la variante. Destacar el papel del gen LZTR-1 en el desarrollo de las schwannomatosis.