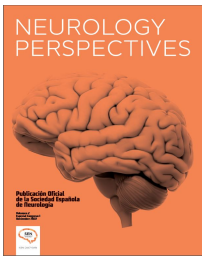
Neurology Perspectives. 2022;2(Espec Cong 1):45

Neurology perspectives



17750 - NUEVA MUTACIÓN ASOCIADA AL GEN DE LA PROGRANULINA EN PACIENTE CON FENOTIPO DE AFASIA FLUENTE PROGRESIVA Y DEGENERACIÓN LOBAR FRONTOTEMPORAL

Fernández Rodríguez, R.[1]; de la Morena Vicente, M.A.[1]; Pérez Martínez, D.A.[1]; Puente Muñoz, A.I.[1]; Ruiz Ortiz, M.[1]; del Mazo Sánchez, S.[2]

[1]Servicio de Neurología. Clínica La Luz, S.L.; [2]Servicio de Neurociencias. Clínica La Luz, S.L.

Resumen

Objetivos: Presentamos un paciente con mutación no comunicada de deleción en exón 12 del gen de progranulina ligado según herencia autosómica dominante asociado a degeneración frontotemporal (DgFT).

Material y métodos: Varón 55 años acudió a Neurología por cuadro progresivo de 2 años consistente en trastorno del lenguaje con reducción paulatina de fluidez verbal y anomia creciente. No clara pérdida de memoria. Posteriormente apareció irritabilidad, moderada desinhibición, sin cambios en conducta alimentaria. Sin ideas obsesivas o delirantes. No alucinaciones. Antecedente personal solo apnea de sueño en tratamiento con CPAP. Antecedentes familiares: madre con demencia inicio a 48 años y falleció a los 58 años sin diagnóstico etiológico preciso. 3 hermanos sin problemas salvo varón 54 años con trastorno depresivo crónico. Sin hijos.

Resultados: Se realizó análisis de genes ligados a DgFT: C9ORF72 (secuencia del hexanucleótido GGGGCC), GRN, APP, MAPT, PSEN1 y PSEN2. El paciente fue portador heterocigoto de la mutación c.1532del del gen GRN ligado a DgFT.

Conclusión: En los casos de DgFT las bases genéticas son heterogéneas: un 40% de los casos presenta antecedentes familiares y un 10-20% el patrón de herencia es autosómico dominante. Fundamentalmente, hay tres genes implicados; MAPT, GRN y expansión de hexanucleótidos en el gen C9ORF72. En nuestro caso se describe una nueva deleción en el cromosoma 17q21,31 del gen GRN, no descrita previamente en enfermedad ni en portador sano. Es importante tener en cuenta dicha mutación asociada a un fenotipo de afasia no fluente.

2667-0496 / © 2022, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Neurología (SEN). Todos los derechos reservados.