



17518 - PRIMER CASO DE SÍNDROME DE ATAXIA CEREBELOSA, SORDERA Y NARCOLEPSIA AUTOSÓMICO DOMINANTE POR MUTACIÓN DEL GEN DMNT1 EN ESPAÑA

de Miguel Sánchez de Puerta, C.J.¹; Gómez Roldós, A.¹; Leal Hidalgo, R.¹; Lafuente Gómez, G.¹; Estrada Huesa, D.²; Bravo Quelle, N.¹; González Sánchez, M.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital General Gregorio Marañón; ²Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital General Gregorio Marañón.

Resumen

Objetivos: El síndrome de ataxia cerebelosa, sordera y narcolepsia autosómico dominante (ADCA-DN) es una enfermedad genética con debut a los 20-30 años, implicando esta triada y otros problemas neurológicos que conllevan una muerte precoz. Se describió en 1995 en Suecia, y en 2012 se confirmó la causa, una mutación del gen DMNT1 en el exón 21, con un total de 21 familias reportadas hasta el momento. La mutación de este mismo gen en el exón 20 produce un fenotipo diferente, la neuropatía hereditaria sensitivo-autonómica tipo 1 (HSAN1). Presentamos la primera familia española con ADCA-DN confirmada.

Material y métodos: Mujer de 46 años con antecedentes de hipoacusia neurosensorial desde los 35, que presenta episodios de pérdida de tono en contexto de emociones y tendencia al sueño desde hace 5 años, e inestabilidad desde hace 1. Su madre falleció a los 68 diagnosticada de sordera y narcolepsia, habiendo presentado una alteración de la marcha progresiva que le impidió la deambulación. En la exploración se evidencian únicamente una hipoacusia neurosensorial bilateral y una marcha en tandem imposible.

Resultados: Se realizó una analítica de sangre, un electroneurograma, una polisomnografía y un test de latencias múltiples del sueño fueron normales. La RM craneal mostró atrofia generalizada llamativa, de predominio cerebeloso. Finalmente se demostró una mutación somática del gen DMNT1 localizada en el exón 21, confirmando el diagnóstico.

Conclusión: Se trata pues del primer caso confirmado de ADCA-DN en España. Es importante conocer esta entidad para poder realizar un diagnóstico precoz, instaurar tratamiento de soporte y ofrecer consejo genético.