



18173 - BPAN DE INICIO TARDÍO: AMPLIANDO EL ESPECTRO FENOTÍPICO

Collet Vidiella, R.; Olmedo Saura, G.; Martínez Viguera, A.; Ruiz Barrio, I.; Pagonabarraga Mora, J.

Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

Resumen

Objetivos: La Beta-propeller Associated neurodegeneration (BPAN) es una enfermedad neurodegenerativa genética, dentro de las NBIA (Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation), causada por una mutación dominante en el gen WDR45 del cromosoma X. Clínicamente los pacientes presentan un trastorno del desarrollo psicomotor y epilepsia farmacorresistente durante la infancia con aparición entre los 20-30 años de trastornos del movimiento y deterioro cognitivo.

Material y métodos: Valoración clínica y secuenciación de panel de genes en una mujer con un fenotipo leve y debut tardío de la enfermedad.

Resultados: Mujer de 50 años con una discapacidad intelectual desde la infancia, pero con buen rendimiento para desenvolverse en tareas básicas e instrumentales sencillas. Los padres y su hermano mayor son sanos. Inicia dificultad para manipular objetos con mano izquierda, progresiva en cuatro meses hasta afectar el brazo y la pierna izquierdos, dificultándole la marcha. La exploración neurológica muestra debilidad con signos de piramidalismo en hemicuerpo izquierdo de predominio braquial, con síndrome rígido-acinético sobreañadido todo ello causando una marcha inestable. La RM muestra hipointensidades bilaterales a nivel de substancia nigra y globus pallidus en secuencias T2 con señal prominente en secuencias hierro-sensibles en dichas áreas. Se inicia tratamiento con safinamida y levodopa/carbidopa con buena respuesta a nivel motor y se administra toxina botulínica con mejoría de la espasticidad braquial izquierda. El análisis de un panel de 12 genes identificó una delección heterozigótica en el gen WDR45.

Conclusión: Previo a nuestro caso la mayor edad descrita de progresión en BPAN eran 37 años. Nuestro trabajo amplía el espectro fenotípico de BPAN.