



Neurology perspectives



17928 - PARKINSONISMO ATÍPICO DE INICIO TEMPRANO COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE MUTACIÓN EN PRESENILINA-1

Luque Buzo, E.; Pérez Sánchez, J.R.; González Sánchez, M.; Contreras Chicote, A.; Secades García, S.; de la Casa Fages, B.; Grandas Pérez, F.

Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón.

Resumen

Objetivos: Mutaciones en el gen de la presenilina 1 (PSEN1) son la causa genética más común de enfermedad de Alzheimer de inicio temprano. Presentamos un paciente con parkinsonismo de inicio temprano como presentación atípica.

Material y métodos: Varón de 38 años consulta por temblor cinético y lentitud de mano izquierda. Previamente presentaba apatía, trastorno del ánimo y TCSR. En la exploración presentaba rigidez y bradicinesia izquierda, temblor postural y postura distónica con mioclonías de la mano izquierda. Durante 2 años de seguimiento, progresó con afectación del hemicuerpo derecho, postura de Pisa izquierda e inestabilidad postural con caídas, deterioro cognitivo, alucinaciones visuales y desorientación. Inicialmente mejoró con levodopa, presentando fluctuaciones motoras desde el principio. En la última exploración, se objetivó disartria y lenguaje hipofluente, apraxia oculomotora e ideomotora, parkinsonismo asimétrico severo, marcha parkinsoniana fenómenos de congelación y mioclonías espontáneas multifocales intensas. Su madre sufrió demencia de inicio temprano, así como su abuela y dos tías-abuelas.

Resultados: El LCR mostró aumento de P-Tau y disminución de la β -amiloide y β 1-42/ β 1-40; DAT-SPECT hipodensidad significativa en el putamen bilateral (predominantemente derecho); RM cerebral atrofia parieto-occipital bilateral respetado lóbulo temporal medial; 18F-FDG-PET hipometabolismo parieto-temporo-occipital bilateral (incluyendo precúneo y cíngulo posterior) e hipermetabolismo estriatal; 18F-florbetaben-PET depósito de amiloide cortical en precúneo/cíngulo posterior, temporal lateral, frontal y parietal. Se identificó una variante patogénica heterocigota en el gen PSEN1 (c.488A > G, p.H163R).

Conclusión: El parkinsonismo en adulto joven puede ser una presentación poco común de una mutación PSEN1. Por lo tanto, debe considerarse dentro del estudio genético de enfermedad de Parkinson de inicio temprano.