



## 19042 - Nueva mutación en el gen REEP2 y primer caso descrito en España de paraparesia espástica SPG72

Mas Serrano, M.; Romero Delgado, F.; Sánchez-Migallón Díaz, M.; Barbero Jiménez, D.; Yusta Izquierdo, A.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Guadalajara.

### Resumen

**Objetivos:** Presentamos el primer caso de paraparesia espástica SPG72 notificado en nuestro país, secundario a una mutación no descrita previamente en el gen REEP2.

**Material y métodos:** Mujer de 36 años natural de Rumanía de padres no consanguíneos y sin antecedentes neurológicos, que desarrolla los dos años previos debilidad progresiva del pie izquierdo. En primera exploración neurológica se evidencia hiperreflexia generalizada con clonus aquileo, respuestas plantares extensoras, pes cavus bilateral con debilidad a la dorsiflexión del pie izquierdo y marcha en estepaje.

**Resultados:** RM del neuroeje sin alteraciones. EMG sugestiva de neuropatía peronea izquierda a nivel de cabeza del peroné sin evidencia de compresión en RM de rodilla. Sin evidencia de denervación en otros territorios en EMG seriados. Estudio LCR normal incluyendo negatividad de bandas oligoclonales. Desarrolla progresivamente en dos años de seguimiento un fenotipo de paraparesia espástica. Exoma dirigido: cambio en heterocigosis probablemente patogénico por codón de parada prematuro c.536del (p.G179Afs\*10) del gen REEP2, causante de paraparesia espástica hereditaria SPG72

**Conclusión:** Se notifica el primer caso de mutación c.536del en el gen REEP2 causante de paraparesia espástica SPG72. La paraparesia espástica hereditaria SPG72 es extremadamente infrecuente existiendo 5 acúmulos familiares descritos hasta la fecha a nivel mundial con distribución geográfica variada, ninguno de ellos en España ni en la península de los Balcanes. El fenotipo de paraparesia espástica asociada a neuropatía y *pes cavus* observado en este caso ha sido notificado previamente en algunos sujetos con SPG72. La edad de inicio y patrón hereditario de la SPG72 son variables entre las distintas mutaciones del gen REEP2.