



19355 - Variante patogénica no descrita en RTN2 en una familia con SPG-12

Zapata Macías, B.¹; Fernández Navarro, J.¹; Marín Iglesias, R.²; Ruiz García, J.¹; Molinero Marcos, A.¹; Coronado Puerto, C.¹; Acosta de los Reyes, M.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Puerta del Mar; ²Servicio de Neurogenética. Hospital Universitario Puerta del Mar.

Resumen

Objetivos: La paraplejia espástica tipo 12 (SPG-12) es un trastorno neurodegenerativo autosómico dominante que se ha relacionado con alteraciones en el Reticulon-2 (RTN2). Describimos dos casos clínicos de una familia con alteración no descrita previamente en este gen y con fenotipo compatible con SPG-12.

Material y métodos: El caso índice se trata de una mujer que comenzó con síntomas a los 18 años y que presenta paraparesia espástica, piramidalismo en miembros inferiores (MMII), pies cavos e incontinencia urinaria. Previo resultado negativo para Charcot Marie Tooth (CMT), se realizó estudio genético-molecular de los subpaneles multigénicos de paraplejías espásticas y polineuropatías hereditarias mediante secuenciación NGS. Detectándose la variante c.35-1G>A [Chr19:(GRCh38:g.45495140C>T)] en heterocigosis en el gen RTN2, no descrita previamente y que muy probablemente afecta al *splicing* del exón 1 del gen. Su tía, mujer de 53 años, presenta la misma variante patogénica. Clínicamente tiene piramidalismo en MMII, pies cavos y polineuropatía (PNP) sensitivo-motora desmielinizante. La hermana del caso índice presenta sintomatología similar en grado más leve. Su primo fue valorado por PNP sensitivo-motora desmielinizante grave. Ambos están pendientes del estudio genético.

Resultados: Fenotipos descritos en relación con SPG12 incluyen síntomas clásicos de SPG, anomalías visuales, alteración esfinteriana y convulsiones. No se ha descrito hasta ahora PNP asociada.

Conclusión: Los casos publicados hasta el momento de SPG12 presentan heterogeneidad fenotípica. En nuestra familia, en relación con una variante no descrita del gen RTN2, se incluyen además de los síntomas descritos previamente, PNP sensitivo-motora desmielinizante y pies cavos.