



# Neurology perspectives



## 19255 - Nueva mutación en el gen RRM2B en una familia con oftalmoplejía externa progresiva

Algar Ramírez, C.; García Martín, G.; Dodu, R.; Reyes Garrido, V.; Maestre Martínez, A.; Serrano Castro, P.

Servicio de Neurología. Hospital Regional Universitario de Málaga.

### Resumen

**Objetivos:** La oftalmoplejía externa progresiva (OEP) es una enfermedad caracterizada principalmente por debilidad en los músculos de los ojos. Los signos y síntomas más frecuentes son ptosis y oftalmoplejía, aunque en algunos pacientes puede aparecer debilidad muscular, hipoacusia neurosensorial y otros síntomas como ataxia. Las mutaciones en algunos genes críticos en la producción y mantenimiento del ADN mitocondrial son las responsables de los principales cambios subyacentes en este trastorno. El propósito de este estudio es describir una mutación en el gen RRM2B no descrita anteriormente en una familia con oftalmoplejía externa progresiva.

**Material y métodos:** Se describe a una familia española con múltiples individuos en varias generaciones consecutivas con características clínicas consistentes con OEP. Se aisló ADN de la sangre periférica de los miembros de la familia y se analizó mediante reacciones en cadena de la polimerasa (PCR) y secuenciación directa de ADN.

**Resultados:** En esta familia se identificó una nueva mutación en el exón 9 del gen autosómico dominante RRM2B. Consiste en una sustitución en un único nucleótido (c.958A>T, p.Lys320\*) dando lugar a un codón *nonsense*.

**Conclusión:** Las mutaciones en el gen RRM2B dan lugar a importantes deleciones en el ADN mitocondrial, involucrado en la fosforilación oxidativa, proceso especialmente importante en el tejido muscular. Nuestro trabajo aporta la identificación de una nueva mutación que causa OEP familiar y contribuye a expandir el espectro de mutaciones en los genes que subyacen a esta enfermedad.