



## 20015 - Paraparesia espástica hereditaria tipo 18: identificación de dos nuevas variantes patogénicas y análisis de segregación en familia española

Arroyo Andújar, J.<sup>1</sup>; Bermejo Ramírez, R.<sup>2</sup>; Ruíz Palmero, L.<sup>2</sup>; Ribes Bueno, G.<sup>1</sup>; Yamanaka, E.<sup>3</sup>; Piqueras Flores, J.<sup>4</sup>; Flores Barragán, J.<sup>5</sup>; Buces González, E.<sup>6</sup>

<sup>1</sup>Dirección. Progenie Molecular; <sup>2</sup>Unidad de Diagnóstico Molecular. Progenie Molecular; <sup>3</sup>Documentación técnica. Progenie Molecular; <sup>4</sup>Servicio de Cardiología. Hospital General Universitario de Ciudad Real; <sup>5</sup>Servicio de Neurología. Hospital General Universitario de Ciudad Real; <sup>6</sup>Laboratorio de Análisis Clínicos. Hospital General Universitario de Ciudad Real.

### Resumen

**Objetivos:** El objetivo de este estudio es identificar las mutaciones responsables de la paraparesia espástica hereditaria (PEH) en un paciente y evaluar su mecanismo de transmisión genética a través de un estudio familiar.

**Material y métodos:** La identificación de las mutaciones en el caso índice se llevó a cabo por secuenciación exómica a partir de una muestra de sangre del paciente. La interpretación de las variantes se realizó con el software BioVisor NGS (Progenie Molecular). Las variantes seleccionadas se estudiaron por secuenciación Sanger en dos hermanos del paciente, también afectos de PEH, en dos hijas y tres sobrinos asintomáticos.

**Resultados:** Se identificaron dos variantes potencialmente patogénicas en el gen ERLIN2: c.660delA y c.869C>T, en heterocigosis compuesta. Variantes en este gen fueron anteriormente asociadas a la paraparesia espástica hereditaria tipo 18 (SPG18), cuya herencia puede ser autosómica dominante o recesiva. En el análisis de segregación, se identificó la presencia de las variantes de ERLIN2 en heterocigosis compuesta en los dos hermanos afectados, mientras que las hijas y sobrinos asintomáticos presentaron solamente una de las mutaciones. Esto sugiere que ambas variantes no descritas hasta la fecha, son la base genética de la patología en esta familia, y que su forma de herencia es autosómica recesiva.

**Conclusión:** En el estudio presentado, la causa más probable de la paraparesia espástica es la presencia de las dos nuevas variantes patogénicas identificadas en ERLIN2 en heterocigosis compuesta. El estudio ha permitido describir una nueva causa de la patología, lo que facilitará el diagnóstico de otros pacientes.