



# Neurology perspectives



## 19234 - Nueva mutación en el gen GCH1 en una familia con DRD tipo 1

Afkir Ortega, M.<sup>1</sup>; Morales García, E.<sup>2</sup>; Máñez Sierra, M.<sup>2</sup>; de Rojas Leal, C.<sup>2</sup>; Gómez Heredia, M.<sup>2</sup>; Pérez Errázquin, F.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Virgen de la Victoria; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Virgen de la Victoria.

### Resumen

**Objetivos:** La distonía con respuesta a levodopa tipo-1 (DRD-1 o DYT-5a) es un trastorno poco frecuente debido a la deficiencia de GTP-ciclohidrolasa-I por mutaciones en el gen GCH1, de herencia AD, que produce déficit de dopamina y serotonina. Recientemente, se ha descrito una forma AR (DRD-2 o DYT-5b) por mutaciones en el gen de la tirosina hidroxilasa. Se caracteriza por distonía asociada a parkinsonismo desde el inicio o durante el curso de la enfermedad, con excelente respuesta a levodopa.

**Material y métodos:** Nueva mutación en gen GCH1 en una familia con DRD-1.

**Resultados:** El caso índice es una mujer de 19 años que comenzó en la infancia con alteración de la marcha, rigidez de ambas piernas y distonía de los pies con la actividad física y por las tardes. Se inició tratamiento con levodopa con buena respuesta y se realizó estudio genético que confirmó la mutación en el gen GCH1 con duplicación en heterocigosis c.568dupG, no descrita previamente. El estudio enzimático demostró déficit de neopterinina y biopterina. Posteriormente, se detectó la misma mutación en la madre y la tía materna se encuentra pendiente de resultado. Ambas presentaban temblor en manos y pies desde la infancia y distonía en pies con el ejercicio, con mejoría con levodopa.

**Conclusión:** Se describe una nueva mutación del gen GCH1 en una familia con DRD-1. Aunque es una entidad rara, es importante diagnosticarla porque es una distonía tratable con excelente respuesta a levodopa. Asimismo, se debe realizar prueba terapéutica en cualquier distonía fluctuante de miembros inferiores o con parkinsonismo.