



Neurology perspectives



21517 - DETECCIÓN DE NUEVA VARIANTE EN GEN CYP7B1 DE LA PARAPLEJÍA ESPÁSTICA HEREDITARIA TIPO 5A

Benítez del Castillo del Río, I.; García García, M.; Salvador Sáenz, B.; Díaz del Valle, M.; Romero Plaza, C.; Cerca Limón, Á.; Morlán Gracia, L.; Pinel González, A.; Piquero Fernández, C.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Getafe.

Resumen

Objetivos: Las paraparesias espásticas hereditarias (PEH) forman un grupo de enfermedades raras con desarrollo progresivo de espasticidad y/o debilidad en miembros inferiores, con gran heterogeneidad genética y clínica. La paraparesia espástica tipo 5A (SPG5A) es una enfermedad de herencia autosómica recesiva asociada a mutaciones en el gen CYP7B1. Presentamos un caso asociado a una mutación no previamente descrita.

Material y métodos: Mujer que desde los 65 años comienza con debilidad y espasticidad en MMII, con dificultad para la marcha. Niega antecedentes familiares de enfermedad neurológica conocida, aunque su madre, tías y abuela maternas, todas fallecidas, presentaban hacia el final de la vida dificultades para la marcha.

Resultados: Se realiza un exoma dirigido a PEH, en el cual se detecta en el gen CYP7B1 la mutación c.928C>T p.(Arg310Trp) en homocigosis. Sus padres, fallecidos, eran primos carnales. A un hijo, pese a ser asintomático, se le ha realizado el estudio resultando portador heterocigoto. Está pendiente el estudio en las hermanas de la paciente. La paciente tiene actualmente 80 años y deambula sin asistencias, en tratamiento con toxina botulínica y estatinas (tiene dislipemia).

Conclusión: La mutación que presentamos es una variante *missense*, no descrita previamente en bases de datos poblacionales. No es posible realizar el estudio de segregación en progenitores dado que ambos han fallecido. El CYP7B1 está involucrado en la ruta metabólica de los ácidos biliares. Por ello se ha postulado el tratamiento de la SPG5A con inhibidores de HMG-CoA reductasa y ezetimiba, aunque sin demostrarse efecto clínico en ensayos aleatorizados.