



Neurology perspectives



20842 - PARAPARESIA ESPÁSTICA PURA DE INICIO TARDÍO COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE FENILCETONURIA. A PROPÓSITO DE UN CASO

Mayo Suárez, L.¹; Hermida Ameijeiras, A.²; Pardo Fernández, J.³; Canneti Heredia, B.¹; García de Soto, J.¹; Pouso Diz, J.³; Minguillón Pereiro, A.¹; Martínez Coego, C.¹; Sempere Navarro, C.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela; ²Servicio de Medicina Interna. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago; ³Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago.

Resumen

Objetivos: La fenilcetonuria es un trastorno hereditario autosómico recesivo poco frecuente, causado en la mayoría de los casos por mutaciones en el gen de la fenilalanina hidroxilasa (PAH), que produce una acumulación anómala del aminoácido fenilalanina. Sin tratamiento, cursa con discapacidad intelectual, alteraciones del desarrollo, convulsiones, ceguera cortical, temblor, erupciones eccematosas, trastornos mentales y paraparesia espástica.

Material y métodos: Paciente de 67 años sin antecedentes personales ni familiares de interés que consultó por cuadro de 3 años de evolución de trastorno de la marcha, lumbalgia y dolor en extremidades inferiores.

Resultados: La exploración evidenció pie cavo bilateral, hiperreflexia generalizada, de predominio en extremidades inferiores, con clonus aquileo bilateral y Babinski bilateral, paraparesia espástica de predominio proximal, con marcha paretoespástica que no precisa ayuda. No alteraciones cognitivas, sensitivas ni cerebelosas. La RM de columna fue normal y la RM cerebral evidenció múltiples pequeñas lesiones puntiformes hiperintensas sugestivas de patología de pequeño vaso. No se objetivaron datos de neuropatía periférica en la ENG y la EMG no mostró signos de denervación. Ante la normalidad de las pruebas complementarias y la presencia de pies cavos, se sospechó una paraparesia espástica hereditaria solicitándose exoma que objetivó dos mutaciones patogénicas en heterocigosis en el gen PAH. Los niveles de fenilalanina estaban elevados (269 $\mu\text{mol/l}$). Tras el diagnóstico de fenilcetonuria se inició recientemente tratamiento dietético-nutricional.

Conclusión: El estudio del exoma es fundamental en los pacientes con paraparesia espástica, permitiendo el diagnóstico de trastornos metabólicos hereditarios potencialmente tratables de presentación atípica en edades avanzadas.