



21691 - UNA PARÁLISIS SUPRANUCLEAR PROGRESIVA (PSP) DE LARGA EVOLUCIÓN

Gallego Prieto, M.; Flores, L.; Fernández Ramajo, C.; Delgado Bárcena, L.; Sancho Valderrama, B.; Madrigal Lkhou, E.; Ortega Cubero, S.

Servicio de Neurología. Complejo Asistencial Universitario de Burgos.

Resumen

Objetivos: Revisión de un caso de paraparesia espástica tipo 7.

Material y métodos: Varón de 80 años sin antecedentes familiares de interés. En seguimiento por Neurología desde 2015 por diagnóstico de bleforeoespasmo, con RM y angioRM, EMG fibra simple y anticuerpos anti-RACCh normales. En tratamiento desde entonces con Botox. En abril 2019 asocia torpeza motora de predominio hemicorporal izquierdo. En exploración bradicinesia y leve rigidez en extremidades izquierdas y limitación para los movimientos oculares verticales con sacadas lentas, así como signos piramidales con clonus aquileo bilateral agotable. Ante la sospecha de tauopatía se solicita DaTSCAN que muestra alteración de la vía dopaminérgica nigroestriada presináptica izquierda, y SPECT con hipoperfusión en lóbulo frontal y mesencéfalo sugestivos de parálisis supranuclear progresiva (PSP), asociándose tratamiento con levodopa.

Resultados: En seguimiento posterior en consultas de neurología, progresión de la limitación de los movimientos oculares sin progresión de la torpeza motora, por lo que se decide ampliar diagnóstico diferencial con otras entidades que cursan con oftalmoplejía externa progresiva, confirmándose mediante estudio genético dirigido mutación homocigota SPG7, c.129C>T, p.Ala 510Val.

Conclusión: La paraparesia espástica tipo 7, es una enfermedad autosómica recesiva, en la que destaca el parkinsonismo en el examen neurológico siendo frecuente la oftalmoplejía externa progresiva. Se han identificado 11 variantes en el gen SPG7, siendo la más frecuente la c.1529C>T (p.Ala510Val). En casos diagnosticados de PSP con evolución favorable, sería una entidad a considerar.