



20030 - PRIMERA DESCRIPCIÓN EN NUESTRO MEDIO DE DOS VARIANTES MAPT PROBABLEMENTE PATOGENÉTICAS

García Roldán, E.¹; Luque Tirado, A.¹; Almodóvar Sierra, Á.¹; Bernal Sánchez-Arjona, M.¹; Marín Cabañas, M.¹; Roldán Lora, F.²; García Solís, D.²; Franco Macías, E.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Virgen del Rocío; ²Servicio de Radiología. Hospital Virgen del Rocío.

Resumen

Objetivos: Describir por primera vez en nuestro medio dos variantes MAPT probablemente patogénicas.

Material y métodos: Caso 1. Mujer de 52 años, sin AF en primer grado de deterioro cognitivo. Trastorno progresivo del lenguaje y del habla de meses de evolución. Caso 2. Mujer de 52 años, sin AF en primer grado de deterioro cognitivo. Cambio conductual progresivo en los últimos dos años. Se estudian con exploración (neurológica y neuropsicológica), analítica, RM de cráneo, PET FDG y estudio genético de mutaciones DFT (C9orf72, MAPT, progranulina).

Resultados: Caso 1. Exploración: afasia progresiva no fluente (APNF) con apraxia del habla y afectación ejecutiva. No parkinsonismo, no piramidalismo, no signos de afectación de segunda motoneurona. RM de cráneo/PET FDG: atrofia/hipometabolismo perisilviano izquierdo. Estudio genético: mutación en gen MAPT (c.2092G>A, p.Val698Ile), clasificada como probablemente patogénica. Caso 2. Exploración: variante conductual de DFT con afectación adicional ejecutiva y del lenguaje. RM de cráneo/PET FDG: atrofia/hipometabolismo simétrico frontotemporal extenso. Estudio genético: mutación en gen MAPT (c.1760A>T, p.Asp587Val), clasificada como probablemente patogénica.

Conclusión: La mutación descrita en el Caso 1 ha sido previamente descrita en seis casos de DFT, siendo el fenotipo predominante síndrome corticobasal. La mutación descrita en el Caso 2 ha sido previamente informada en un solo caso con un fenotipo variante conductual de DFT. Esta descripción aporta nuevos casos de cada variante, apoyando la patogénicidad de las mismas, y confirma que existen en nuestro medio.