



# Neurology perspectives



## 21571 - IMPLICACIÓN DEL GEN HMGCR EN LA ENFERMEDAD DE PARKINSON

Díaz Belloso, R.<sup>1</sup>; Muñoz Delgado, L.<sup>1</sup>; Martín Bornez, M.<sup>2</sup>; García Díaz, S.<sup>2</sup>; Bonilla Toribio, M.<sup>2</sup>; Buiza Rueda, D.<sup>1</sup>; Pineda Sánchez, R.<sup>1</sup>; Jesús Maestre, S.<sup>1</sup>; Macías García, D.<sup>1</sup>; Adarmes Gómez, A.<sup>1</sup>; Carrillo, F.<sup>3</sup>; Mir, P.<sup>3</sup>; Gómez Garre, P.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Regional Virgen del Rocío. Centro de Investigación Biomédica en Red sobre Enfermedades Neurodegenerativas; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Regional Virgen del Rocío; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Regional Virgen del Rocío. Centro de Investigación Biomédica en Red sobre Enfermedades Neurodegenerativas. Departamento de Medicina. Facultad de Medicina. Universidad de Sevilla.

### Resumen

**Objetivos:** Se ha sugerido que la alteración del metabolismo lipídico podría ser uno de los principales mecanismos patogénicos en la enfermedad de Parkinson (EP). El gen HMGCR codifica para la 3-Hydroxyl 3-Methylglutaryl CoA Reductasa, la enzima que regula la velocidad de síntesis del colesterol. El objetivo de este estudio fue estudiar la implicación del gen HMGCR en el desarrollo de la EP en nuestra población.

**Material y métodos:** Se incluyeron 1.162 pacientes con EP. El gen HMGCR se analizó mediante secuenciación dirigida de sus exones y regiones intrónicas adyacentes. Las variantes identificadas se clasificaron según los criterios del American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG).

**Resultados:** Se identificaron un total de 19 variaciones en el gen HMGCR. El 6,02% de los pacientes fueron portadores de al menos una variante, incluyendo una paciente portadora de la variación c.278-1G>A en heterocigosis. Dicha variación afecta al proceso de *splicing*, está en un sitio altamente conservado y fue descrita como patogénica por diversas herramientas bioinformáticas. La paciente se presentó con temblor en miembros izquierdos a los 50 años. Tras 14 años de evolución comenzó con alucinaciones y 2 años más tarde inició demencia, falleciendo a los 67 años con un estadio de Hoehn y Yahr de 4.

**Conclusión:** Reportamos una nueva variante en el gen HMGCR en una paciente con EP. La presencia de dicha variación podría afectar la síntesis del colesterol y estar relacionada con la EP desarrollada por la paciente. Los resultados sugieren que el gen HMGCR podría tener un papel en el desarrollo de la EP.