



Neurology perspectives



20773 - ALTERACIÓN DE LA MARCHA Y EL LENGUAJE EN PACIENTE JOVEN

Recio Gimeno, A.; Popova, L.; Renau Lagranja, J.; Fortanet García, M.; Monclús Blecua, A.; Beneto Andres, H.; Zahonero Ferriz, A.; Vilar Fabra, C.

Servicio de Neurología. Hospital General de Castelló.

Resumen

Objetivos: La paraplejia espástica hereditaria es un síndrome que engloba un grupo muy amplio y heterogéneo de enfermedades genéticas que comparten como manifestación clínica principal la espasticidad y debilidad de los miembros inferiores, con poca prevalencia (1-9,6 casos/100.000 habitantes). La heterogeneidad genética y hereditaria es muy amplia (genes más relacionados son: SPG4 *spastin*, SPG3A o REEP1 *atlastin*), por lo que el diagnóstico debe ser basado en el estudio molecular y cuadro clínico. Los mecanismos patogénicos son multifactoriales, principalmente relacionados con alteraciones a nivel molecular, celular o metabólico. El tratamiento es sintomático, mediante fisioterapia y fármacos antiespásticos o inyecciones de toxina botulínica, poco beneficiosos.

Material y métodos: Varón de 18 años con antecedentes de retraso del aprendizaje y del lenguaje desde la infancia que presenta dificultad progresiva para la marcha de 1,5 años de evolución. A la exploración presenta disartria fluctuante. En MMII, espasticidad, reflejos miotáticos patelar y aquileo vivos, signo de Babinski y clonus aquileo bilateral. Se evidencia dificultad para la marcha.

Resultados: Potenciales evocados somatosensoriales (PESS) de nervio tibial posterior bilateral alterados. En el estudio genético se identifica heterocigosis de dos variantes de tipo SNV patogénicas en el gen ZFYVE26.

Conclusión: Dada la heterogeneidad de posibles presentaciones clínicas desde la infancia hasta la adultez de este síndrome, el conocimiento de las mismas, así como la realización de los diferentes test genéticos, permite aumentar la sospecha inicial, así como su tratamiento precoz.