



20958 - PARAPARESIA ESPÁSTICA Y DISTONÍA PAROXÍSTICA: NUEVO FENOTIPO ASOCIADO CON MUTACIÓN EN ATP1A3

Azcárate Díaz, F.¹; Herreros Rodríguez, J.¹; Llorente Ayuso, L.¹; Manzano Palomo, S.¹; Rábano Suárez, P.²; González González, C.³; Talaván Zanón, T.⁴; Esquivel López, A.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Infanta Leonor; ²Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ³Servicio de Genética. Hospital Universitario Infanta Cristina; ⁴Laboratorio de Análisis Clínicos. Hospital Universitario Infanta Leonor.

Resumen

Objetivos: Describir un nuevo fenotipo relacionado con una mutación en ATP1A3 en dos mujeres de la misma familia.

Material y métodos: Descripción de dos casos.

Resultados: Presentamos dos mujeres de la misma familia (madre e hija) con un fenotipo no descrito asociado con una mutación en el gen ATP1A3. La clínica destaca una paraparesia espástica de progresión lenta, asociado a alteraciones cognitivas leves, crisis epilépticas, trastornos del movimiento paroxísticos de semiología distónica desencadenados por la menstruación y las emociones, así como pies cavos. Un estudio analítico extenso y la neuroimagen craneal y espinal no mostraron anomalías. Mediante estudio genético, se detectó la variante probablemente patogénica p.Leu802Pro en el gen ATP1A3 en ambas pacientes. Aunque el cuadro no cumple con los criterios diagnósticos de los fenotipos típicos asociados, sí presenta elementos comunes descritos que hacen probable que la mutación sea responsable.

Conclusión: Las mutaciones en ATP1A3 se han relacionado con tres fenotipos clásicos: distonía-parkinsonismo de inicio rápido (RDP); hemiplejía alternante de la infancia (AHC); y ataxia cerebelosa, arreflexia, pies cavos, atrofia óptica y sordera neurosensorial (CAPOS). Sin embargo, en los últimos años se han descrito un número creciente de casos que indican una enorme variabilidad genética y fenotípica de las mutaciones en ATP1A3. Algunos elementos comunes que ayudan en el diagnóstico son la presencia de eventos neurológicos paroxísticos y las alteraciones cognitivas. Recientemente, se ha publicado una serie de nueve pacientes con paraparesia y deterioro cognitivo, pero hasta donde sabemos, no hay publicaciones que describan un fenotipo como el que presentamos.