



Neurology perspectives



21293 - NUEVA VARIANTE EN GEN PRKRA EN DOS HERMANOS CON DISTONÍA GENERALIZADA

Gómez González, A.¹; Ortega Hiraldo, C.²; Morales García, E.¹; Medialdea Natera, P.¹; Pérez Errázquin, F.²; Gómez Heredia, M.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Virgen de la Victoria; ²Servicio de Neurología. Hospital Virgen de la Victoria.

Resumen

Objetivos: La distonía 16 (DYT16) es una forma rara de distonía primaria hereditaria caracterizada por una distonía progresiva de inicio temprano (infancia, niñez). La enfermedad presenta uno de dos fenotipos posibles: distonía generalizada o distonía parkinsonismo. Se hereda de forma autosómica recesiva y está causada por una mutación en el gen activador dependiente de ARN de doble cadena inducible por interferón quinasa (PRKRA).

Material y métodos: Una familia formada por una mujer de 34 años, con distonía generalizada, y su hermano de 46 años, con distonía de torsión y laterocollis marcado. Padres y descendencia sana.

Resultados: Se presenta estos dos casos de familiares de evolución similar, con historia de años de evolución de distonía generalizada con afectación principal de músculos del torso, el cuello y oromandibulares. No presentaban retrasos en el desarrollo motor ni del habla. En las pruebas complementarias se objetivó en ambos una variante en PRKRA c.665CT en homocigosis clasificada como patogénica (las variantes patogénicas de este gen se han asociado a distonía 16 con patrón AR). Ambos estuvieron a tratamiento con levodopa (sin eficacia) y toxina botulínica. Además, el hermano fue intervenido con estimulación cerebral profunda del globo pálido interno bilateral con importante mejoría funcional inicial.

Conclusión: Conocer mejor la genética y la fisiopatología ayudará al desarrollo de tratamientos modificadores y es fundamental realizar un diagnóstico anticipado para la prevención de complicaciones y consejo genético. Por el momento, la terapia farmacológica es ineficaz, pero se ha revisado la literatura y se han encontrado descritos casos con respuesta a dosis altas de tiamina.