



## 20762 - SÍNDROME DE LEIGH RELACIONADO CON EL GEN NDUFAF6: UN CASO MÁS REPORTADO PARA INCREMENTAR LA CASUÍSTICA (20 FAMILIAS EN EL MUNDO)

Pérez Argüeso, M.<sup>1</sup>; Gutiérrez Albizuri, C.<sup>1</sup>; Quintana López, O.<sup>1</sup>; Cadena Chuquimarca, K.<sup>1</sup>; del Molino Urquijo, N.<sup>1</sup>; Huete Antón, B.<sup>1</sup>; García-Moncó Carra, J.<sup>1</sup>; Galdós Iztueta, M.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital de Basurto; <sup>2</sup>Servicio de Genética. Hospital Universitario de Cruces.

### Resumen

**Objetivos:** El síndrome de Leigh relacionado con el gen NDUFAF6 es una de las variantes genotípicas de la enfermedad. Hasta la fecha se han publicado 20 familias afectas. Los pacientes presentan distonía de inicio insidioso y tardío en la primera infancia (tras un desarrollo neurológico normal), que progresó hasta distonía generalizada de afectación oromandibular predominante. La clínica se asocia a lesiones que cumplen criterios radiológicos de necrosis estriatal aislada en el putamen. En los estudios genéticos se han identificado dos mutaciones (tipo *missense* y tipo *splicing*) en el gen NDUFAF6, que se segregan con una herencia autosómica recesiva en el DNAn.

**Material y métodos:** Presentamos un paciente con desarrollo motor normal hasta los 7 años, comenzando con distonía focal en extremidades inferiores que progresó a distonía generalizada combinada, asociando afectación craneofacial y posturas coreoatetósicas con espasmos musculares. Mantiene desarrollo intelectual normal.

**Resultados:** Se estudió el caso dentro de las distonías aisladas de inicio temprano con progresión a distonía generalizada de características fenotípicas similares a las primarias (DYT1-6). En estudios analíticos, destacan lactato y alanina elevadas, compatibles con enfermedad mitocondrial. En resonancia magnética, apreciamos lesiones en ambos putámenes, compatibles con necrosis estriatal y, en estudio genético, se identifican las dos variantes heterocigotas y patogénicas bialélicas descritas previamente.

**Conclusión:** La mutación en el gen NDUFAF6 es una rara causa de enfermedad mitocondrial, de reciente descubrimiento y escasa casuística publicada. Es importante notificar todos los casos con esta mutación para describir la variabilidad fenotípica de esta y avanzar en el conocimiento de la evolución y pronóstico.