



21563 - PARKINSON DE INICIO TEMPRANO RÁPIDAMENTE PROGRESIVO ASOCIADO A ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2 POR MUTACIÓN EN DNAJB2

Capra Remedi, M.; Gómez López de San Román, C.; Vargas Cobos, M.; Caballero Sánchez, L.; Bermejo Casado, I.; Cerdán Santacruz, D.; Castrillo Sanz, A.; Mendoza Rodríguez, A.; Guerrero Becerra, P.; Tabernero García, C.

Servicio de Neurología. Complejo Asistencial de Segovia.

Resumen

Objetivos: Mutaciones en el gen DNAJB2 se han descrito como causa de neuropatías hereditarias y relacionadas con fenotipos como neuropatía motora distal autosómica recesiva, enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2 (CMT-2) y, excepcionalmente, parkinsonismo y ataxia cerebelosa. Describimos el caso de un paciente diagnosticado de CMT-2 en relación con esta mutación que desarrolla un Parkinson de inicio temprano y curso rápidamente progresivo.

Material y métodos: Varón de 49 años diagnosticado de CMT-2 asociado a una variante intrónica c.352+1G>A en homocigosis en el gen DNAJB2. Debut en la adolescencia, curso típico y en silla de ruedas desde los 41 años. Con 46 años desarrolla un parkinsonismo rápidamente evolutivo, más acusado en miembro superior derecho.

Resultados: El DaTSCAN revela una alteración de la vía dopaminérgica nigroestriatal presináptica bilateral de predominio izquierdo y buena respuesta inicial a levodopa. Su evolución es rápida, desarrollando en pocos meses fluctuaciones fin de dosis, barajándose actualmente terapias de segunda línea.

Conclusión: DNAJB2 es un elemento clave en el control de calidad de proteínas neuronales actuando como una chaperona molecular. Mutaciones en este gen muestran hallazgos coherentes con pérdida de función, determinando acúmulo de agregados proteicos similares a otras enfermedades neurodegenerativas como Alzheimer, taupatías o Parkinson. Variantes en este gen no han sido descritas hasta la fecha como causa única de Parkinson y solamente unos pocos casos se han descrito asociados a CMT-2. Este caso representa un ejemplo más de los complejos mecanismos genéticos del Parkinson.