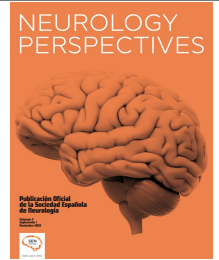




Neurology perspectives



22874 - TORPEZA PROGRESIVA DE LA MARCHA DE CAUSA INHABITUAL

Delgado Bárcena, L.¹; Pérez de la Fuente, R.²; Fernández Ramajo, C.¹; Sancho Valderrama, B.¹; Bonilla Zhañay, P.¹; Ortega Cubero, S.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Asistencial Universitario de Burgos; ²Unidad de Dismorfología y Genética. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Resumen

Objetivos: Descripción del caso clínico de un paciente diagnosticado de síndrome de Galloway-Mowat, heterocigoto compuesto en el gen OSGEP.

Material y métodos: Varón de 62 años con antecedentes personales de dislipemia, diabetes mellitus, FA, EPOC, meningitis meningocócica y epilepsia. En tratamiento habitual con atorvastatina, metformina, edoxabán, digoxina y carbamazepina. Como antecedentes familiares dos hermanos presentan alteraciones del neurodesarrollo, la marcha y síndrome nefrótico. Una hermana presenta alteración de la marcha. Acude a consulta de neurología por torpeza progresiva de la marcha de 3 años de evolución, condicionándole múltiples caídas. En la exploración neurológica se aprecia una paraparesia espástica. La RM craneal y cervical no mostró alteraciones. En el ENG/ENG se objetivó una polineuropatía sensitivo-motora, desmielinizante de miembros inferiores y afectación crónica multirradicular lumbosacra izquierda con denervación activa S1 izquierda.

Resultados: El estudio genético muestra la condición de heterocigosis compuestos en el gen OSGEP (c.148C>T; p.Arg50Ter; de significado probablemente patológico y c.229A>T; p.Thr77Ser, de significado incierto) en los 4 hermanos afectos de una fratría de 6 con fenotipos de diferente gravedad, sugiriendo estas mutaciones como la causa de la enfermedad.

Conclusión: El síndrome de Galloway-Mowat es una patología neurológica-renal muy infrecuente causada por mutaciones en el gen OSGEP con una herencia autosómica recesiva. Se caracteriza por un síndrome nefrótico precoz, microcefalia, alteraciones en las circunvoluciones cerebrales, retraso del desarrollo psicomotor y dismorfias faciales.