



Neurology perspectives



22832 - SPG7: CUANDO LA GENÉTICA Y LA CLÍNICA DESAFÍAN LOS LÍMITES DEL DIAGNÓSTICO

Pérez Torre, P.; Parees Moreno, I.; Alonso Cánovas, A.; Fanjul Arbos, S.; Martínez Castrillo, J.; López Sendón Moreno, J.

Servicio de Neurología. Hospital Ramón y Cajal.

Resumen

Objetivos: La paraplejia espástica tipo 7 (SPG7) es una enfermedad autosómica recesiva (AR) causada por variantes en el gen SPG7 que codifica la paraplegina, una metaloproteasa mitocondrial.

Material y métodos: Presentamos una serie de 5 casos atendidos en nuestra Unidad de Ataxias que muestran la amplia diversidad fenotípica de la enfermedad.

Resultados: Caso 1. Varón de 61 años, inicio con 22 años. Problemas de coordinación con dismetría y disidiadococinesia, debilidad progresiva, y síntomas bulbares. Progresivamente desarrollo de oftalmoplejía externa progresiva y parkinsonismo. Presenta dos mutaciones (heterocigoto compuesto) A510V y G577R en SPG7. Caso 2. Mujer de 55 años, hermana del paciente anterior, presenta paraparesia espástica fenotipo puro. No consanguinidad en la familia. Caso 3. Varón de 68 años, inicio con 50 años. Presenta paraparesia espástica, asociada a síntomas cerebelosos. Además, cuadro miasteniforme con diplopía que mejoró tras timectomía, inmunoglobulinas y Mestinon®. Caso 4. Mujer de 78 años, inicio a los 56 años. Hermana del paciente anterior. Inestabilidad de la marcha progresiva con ataxia espástica. En los últimos años empeoramiento cognitivo y del lenguaje. Ambos pacientes presentan una mutación en homocigosis A510V en gen SPG7. Caso 5. Varón de 46 años, alteración progresiva de la marcha desde los 41 años; paraparesia espástica pura. Familia consanguínea. Tres hermanos sanos y otro fallecido en infancia. En estudio genético se detecta una delección patogénica en gen SPG7.

Conclusión: Se pretende reflejar la complejidad de los cuadros clínicos que pueden encontrarse en pacientes con SPG7 y la diversidad de los mismos, incluso entre miembros de la misma familia y portadores la misma mutación.