



Neurology perspectives



22179 - EL SÍNDROME DE ARTS: NEUROPATÍA ÓPTICA DE CAUSA GENÉTICA

Cerca Limón, Á.; Ballesteros Morientes, L.; Molina García, A.; Benítez del Castillo del Río, I.; Romero Plaza, C.; Díaz del Valle, M.; Salvador Sáenz, B.; García García, M.; Pinel González, A.; Rueda Marcos, A.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Getafe.

Resumen

Objetivos: Presentación de un caso clínico de un síndrome de Arts como diagnóstico diferencial de una neuritis óptica de causa genética.

Material y métodos: Mujer de 64 años con antecedentes personales de hipoacusia neurosensorial y familiares de discapacidad intelectual. Refiere disminución de la agudeza visual de ambos ojos de tres años de evolución. Es valorada por Oftalmología, donde se realizó una tomografía de coherencia óptica macular y ganglionar, con datos de atrofia, y unos potenciales evocados visuales con latencia aumentada, todo compatible con una neuritis óptica (NO) de características desmielinizantes.

Resultados: Se realizó resonancia magnética craneal y órbitas sin hallazgos, además de anticuerpos anti-NMO y antiacuoparina negativos. Un año más tarde la paciente refiere inestabilidad de la marcha, evidenciándose en la exploración disimetría dedo-nariz izquierda, tándem imposible y arreflexia aquilea con pies cavos. Se realiza un electroneurograma con hallazgos de una polineuropatía mixta leve. Ante la sospecha de una enfermedad con afectación multisistémica se solicita estudio genético, presentando la paciente la variante c.250C>T,p(Arg84TRp) en el gen PRPS1 del cromosoma X, compatible con el síndrome de Arts.

Conclusión: La NO comprende una presentación frecuente de las enfermedades de etiología desmielinizante dentro de la práctica clínica habitual, pero siempre debemos evaluar al paciente en su conjunto para poder llevar a cabo un diagnóstico diferencial como en nuestro caso. El síndrome de Arts se define por una hipoacusia neurosensorial, afectación ocular (distrofia retiniana o NO), discapacidad intelectual, ataxia e hipotonía; sin embargo, un espectro fenotípico puede estar presente en los afectos, como es el caso del Charcot-Marie-Tooth tipo 5.