



22434 - ENFERMEDAD DE MOTONEURONA DE PRESENTACIÓN EN EMBARAZO ASOCIADA A VARIANTE PROBABLEMENTE PATOGÉNICA DEL GEN FUS

Campos Villegas, A.; Máñez Sierra, M.; Rivas Ramos, L.; Hernández Vitorique, P.; Carbonell Corvillo, P.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Virgen de la Victoria.

Resumen

Objetivos: La ELA familiar representa entre el 5-10% de los casos, con aproximadamente un 3% atribuido a mutaciones en el gen FUS, cuya herencia puede ser autosómica dominante o recesiva. Este gen, localizado en el cromosoma 16, está implicado en la ELA familiar, demencia frontotemporal y parkinsonismo. Fisiológicamente actúa sobre el metabolismo del ARN. Aunque no se ha demostrado relación causal entre ELA y embarazo, se postula que los cambios hormonales e inmunológicos podrían actuar como desencadenantes en mujeres con predisposición genética.

Material y métodos: Caso clínico.

Resultados: Mujer de 34 años con disnea y dificultad para la deambulación progresiva, de inicio en el primer trimestre de embarazo. Exploración: debilidad en cintura pélvica y escapular, asimétrica, atrofia en deltoides y tríceps derechos, escápula alada, reflejos conservados, Babinski derecho. Sensibilidad normal. EMG mostró un patrón neurógeno con denervación crónico-activa en cuatro territorios. Neuroimagen, LCR y analítica básica normal. CK 243. Biopsia muscular con fibras atróficas sugestivas de lesión neurógena. Espirometría: patrón restrictivo moderado. Se realiza estudio genético con hallazgo de la variante FUS c.1540A>T (p.Arg514Trp) en heterocigosis, probablemente patogénica y compatible con fenotipo ELA, según otro caso descrito con misma mutación en base de datos. Tras 12 meses de evolución, clínica progresiva asociando disfagia, voz espástica y mayor debilidad, marcha solo posible con ayuda.

Conclusión: La variante FUS c.1540A>T no había sido descrita previamente en la literatura científica, presentando este caso con interés para describir su patogenicidad y además realizando hincapié en la posible asociación entre ELA y embarazo, a día de hoy infrecuente.