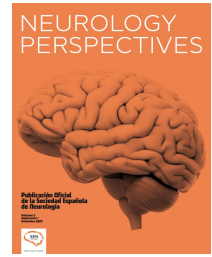




# Neurology perspectives



## 22212 - TBK1: TRES ENFERMEDADES NEURODEGENERATIVAS CONFLUYEN EN UNA SOLA MUTACIÓN

Pérez Navarro, L.<sup>1</sup>; García Yepes, M.<sup>2</sup>; López Méndez, P.<sup>1</sup>; Fernández Pérez, L.<sup>1</sup>; Cardona Reyes, D.<sup>1</sup>; Escáneo Otero, D.<sup>1</sup>; Bravo Alvarado, N.<sup>1</sup>; Pinta Condor, L.<sup>1</sup>; Gutiérrez Martínez, A.<sup>1</sup>; Amela Peris, R.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Materno-Infantil de Canarias; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Insular de Gran Canaria.

### Resumen

**Objetivos:** Mutaciones con pérdida de función en TBK1 han sido relacionadas con enfermedades neurodegenerativas como la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) y la demencia frontotemporal (DFT), identificándose tanto en casos familiares como esporádicos.

**Material y métodos:** Varón de 41 años, sin antecedentes familiares ni personales conocidos, que inicia estudio por síndrome constitucional y debilidad progresiva, de inicio en miembro superior izquierdo.

**Resultados:** A la exploración física destaca: amiotrofia global y fasciculaciones linguales. En bíceps, tríceps y gastrocnemios, debilidad global de predominio distal, temblor de reposo con rigidez y bradicinesia asimétrica izquierda, así como hiperreflexia. Asocia signos disejecutivos y datos de liberación frontal. Se inicia estudio etiológico con analítica, RM cerebral, TC y PET-FDG *total body* (normales) y RM de neuroeje (protrusiones discales múltiples con impronta medular a nivel D7-D8). En electromiograma: afectación de segunda motoneurona en cuatro territorios. Se completa con estudio de líquido cefalorraquídeo (elevación de neurofilamentos), DaTSCAN (afectación putaminal bilateral) y MIBG cardíaco (normal). En el estudio genético se identifica en heterocigosis una mutación *nonsense* en el gen TBK1, no descrita hasta ahora: NM\_013254.4:c.466dup, p.(Thr156AsnTer7). Actualmente, el paciente se encuentra en seguimiento multidisciplinar con lenta progresión clínica, sin respuesta a levodopa.

**Conclusión:** A pesar de múltiples casos descritos de mutaciones en TBK1 asociadas a complejo DFT-ELA, tan solo se han reportado 5 casos de dicha mutación asociada a parkinsonismo (1EP, 2DCB y 2PSP). Únicamente 3 pacientes aúnan mutación TBK1, complejo DFT-ELA y parkinsonismo; siendo nuestro paciente el cuarto caso descrito. En la era de la terapia génica, el *screening* de dicho gen debiera incluirse en pacientes con parkinsonismo de inicio juvenil y sospecha de enfermedad de motoneurona.