



22425 - DISTONÍA FIJA BIMANUAL Y PARKINSONISMO EN PACIENTE CON SÍNDROME DE PHELAN-MCDERMID

Cabal Paz, B.; Aledo Serrano, Á.; Gómez Mayordomo, V.

Servicio de Neurología. Instituto de Neurociencias Vithas Madrid.

Resumen

Objetivos: Presentar un caso atípico de distonía fija bimanual y síndrome rígido-acinético en una paciente con diagnóstico genético confirmado de síndrome de Phelan-McDermid y su relación con hipersensibilidad a neurolépticos.

Material y métodos: Mujer de 50 años con TEA y discapacidad intelectual grave, institucionalizada y sin antecedentes familiares. Evoluciona desde una marcha independiente hasta una marcada bradicinesia y rigidez asimétrica, con distonía progresiva en manos, alteraciones posturales y declive motor en el último año. El empeoramiento motor coincidió con la introducción de aripiprazol y aumento de benzodiacepinas, produciendo un cuadro extrapiramidal grave, con regresión motora y cognitiva. Tras la retirada de neurolépticos y reducción progresiva de sedantes, se evidenció mejoría parcial del lenguaje, movilidad axial y marcha, aunque persistió una distonía fija bimanual y rigidez residual. Con RM cerebral normal, ante clínica evidenciada y rasgos dismórficos, se solicita exoma completo simple.

Resultados: El estudio genético confirmó una variante patogénica en el gen SHANK3, compatible con síndrome de Phelan-McDermid: c.3649_3650del, p.(Leu1217Valfs*153). El DaTSCAN fue normal, descartando parkinsonismo degenerativo concomitante.

Conclusión: Este caso representa una manifestación motora infrecuente en el síndrome de Phelan-McDermid: distonía fija no tardía y síndrome rígido-acinético, con alta sensibilidad a neurolépticos. Aunque los trastornos del movimiento son infrecuentes en esta entidad, el fenotipo descrito refuerza la necesidad de precaución con fármacos antidopaminérgicos en estos pacientes. Se propone una vigilancia activa de síntomas extrapiramidales en individuos con mutaciones en SHANK3 y se refuerza el valor del exoma completo como herramienta clave ante cuadros de discapacidad intelectual de etiología no filiada.