



# Neurology perspectives



## 22789 - ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA EN ENFERMEDAD DE PARKINSON PRECOZ CON MUTACIÓN EN PINK1

Borrell Pichot, M.<sup>1</sup>; Aracil Bolaños, I.<sup>1</sup>; Campolongo, A.<sup>1</sup>; Bernal Noguera, S.<sup>2</sup>; González Quereda, L.<sup>2</sup>; Serra Juhe, C.<sup>2</sup>; Aibar Duran, J.<sup>3</sup>; Rodríguez Rodríguez, R.<sup>3</sup>; Pascual Sedano, B.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>2</sup>Servicio de Neurogenética. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>3</sup>Servicio de Neurocirugía. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

### Resumen

**Objetivos:** La estimulación cerebral profunda del núcleo subtalámico (ECP-NST) es eficaz en enfermedad de Parkinson (EP) con fluctuaciones motoras y discinesias. Los ensayos clínicos incluyeron pacientes con genotipo desconocido. Un 5-10% de pacientes con EP tienen causa monogénica, y los efectos de la ECP podrían variar en función del gen mutado. Solo se han reportado 5 casos de ECP-NST en mutaciones PINK1. Presentamos resultados de un paciente con EP precoz y mutación homocigota en PINK1 tratado con ECP-NST.

**Material y métodos:** Varón de 53 años con EP e inicio de síntomas a los 32 años. Desarrolló fluctuaciones motoras y no-motoras graves a los 39 años, incluyendo distonía importante en EEII, sudor, ansiedad y astenia en *off*, corea en *on*, e insomnio grave refractario. Estudio genético con heterocigosis compuesta por dos variantes patogénicas en PINK1: PINK1(NM\_032409.3):[c.214C>T, p.Gln72\*]; [c.1366C>T, p.Gln456\*]. Previamente tratado con apomorfina subcutánea, levodopa, opicapona y amantadina (LEDD 1200 mg/día). Escalas precirugía: MDS-UPDRS-III = 19 (*on*)/33 (*off*), MDS-UPDRS-IV = 11. Cognición normal precirugía (MATTIS = 143).

**Resultados:** Tras ECP-NST bilateral presentó mejoría subjetiva del 75% de síntomas motores y no-motores, desaparición práctica de períodos *off* y corea, y resolución completa del insomnio. A un año poscirugía mantiene mejoría, únicamente con levodopa (350 mg/día). MDS-UPDRS-III (*on*) = 22, MDS-UPDRS-IV = 2. Como efecto adverso apareció apatía marcada a los 10 meses. La cognición permaneció normal (MATTIS = 140).

**Conclusión:** Reportamos la excelente respuesta a ECP-NST en EP por mutación PINK1, con mejoría significativa de fluctuaciones motoras, no-motoras e insomnio refractario, aunque con desarrollo tardío de apatía. Se requieren más estudios para evaluar resultados de ECP en EP monogénica.