



Neurology perspectives



23155 - DISCINESIAS MIOCLÓNICAS EN ENFERMEDAD DE PARKINSON DE INICIO PRECOZ CON MUTACIONES EN EL GEN PRKN: UNA SERIE DE CASOS

Blanco Sanromán, N.¹; Bernal, S.²; Serra, C.²; González Quereda, L.²; Pascual Sedano, B.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ²Servicio de Genética. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

Resumen

Objetivos: La enfermedad de Parkinson (EP) de inicio precoz asociada a mutaciones en gen PRKN presenta un curso clínico particular. Las discinesias son frecuentes a lo largo de la evolución, incluso a pequeñas dosis de levodopa. Hasta el momento, no se han descrito características fenomenológicas distintivas en estas discinesias dentro de esta población. El objetivo es describir características clínicas y evolutivas de una serie de pacientes con EP precoz genética (PRKN) que desarrollaron discinesias con rasgos mioclónicos tras años de evolución.

Material y métodos: Análisis retrospectivo de 6 pacientes (1 mujer, 5 hombres; edad media 66,5 años) con EP precoz confirmada genéticamente (mutaciones bialélicas en PARK2/PRKN) seguidos en una unidad de trastornos del movimiento. Se recogieron datos clínicos, terapéuticos y evolutivos, con especial atención al perfil motor y tipo de discinesias.

Resultados: La edad media de inicio de la EP fue de 32,8 años. Los años de evolución de la EP de 33,7. Todos presentaron discinesias de aparición tardía (media de 20 años desde el inicio de EP), consistentes en movimientos breves, irregulares y rápidos de aparición mioclónica. Afectaban principalmente a extremidades (6/6), con afectación axial en 3 casos y presentación unilateral en uno, siendo en general incapacitantes. Tres pacientes fueron tratados con estimulación cerebral profunda del NST, uno con infusión intestinal de levodopa/carbidopa y dos mantienen tratamiento oral.

Conclusión: Las discinesias con características mioclónicas podrían ser una manifestación motora distintiva en pacientes con EP precoz por mutaciones en PRKN. La fenomenología observada, no descrita previamente, podría reflejar particularidades fisiopatológicas de esta forma genética. Su reconocimiento es relevante y puede influir en el manejo terapéutico avanzado.