

PARAPARESIA ESPÁSTICA TIPO 4. UNA NUEVA MUTACIÓN

Luis M. López Díaz¹, A. Martínez Perez-Balsa², C. Cid Rodríguez¹, G. Ozaita-Arteche¹, D. A. García-Estévez¹.
¹S. Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Ourense. ²S. Neurología. H. de Burela.

Introducción

La paraparesia espástica familiar tipo 4 (SPG4) es el tipo más frecuente de paraplejía espástica dominante hereditaria en muchos países. La penetrancia es edad dependiente e incompleta, incluso en individuos mayores. Este proceso es debido a mutaciones en el gen SPG4 situado en el cromosoma 2 que codifica la proteína espastina. Se han identificado más de 240 mutaciones en el gen SPG4. Mutaciones en SPG4 son responsables de la forma más frecuente de paraparesia espástica hereditaria no complicada autosómica dominante.

Caso clínico

Paciente de 83 años con AF Madre y Tío Materno (ambos fallecidos) de que "arrastraban las piernas".

Crisis parcial compleja hace dos años.
Presenta alteraciones en la marcha: "arrastra los pies, se le quedan agarrotadas las piernas" desde "hace años".

- Hipoacusia desde hace 15 años.
- No dolor ni calambres nocturnos.
- No síntomas en miembros superiores.
- No datos sugestivos de deterioro cognitivo.
- No alteraciones visuales ni esfinterianas.

Se le administra Baclofen y Tizanidina con poca mejoría de la sintomatología.

A la exploración neurológica presenta funciones superiores conservadas.

Movimientos oculares normales.

Sensibilidad conservadas.

Hiperreflexia generalizada.

RCP Extensor Bilateral.

Marcha espástica bilateral.

No parkinsonismo. PC: TSH, B12, RPR-TPHA, VIH, LYME: negativos.

RNM medular:

Estenosis del canal cervical con discreta compresión medular a nivel del disco C4-C5, sin hiperseñal medular.
No estenosis canal lumbar.

EMG

Sin alteraciones.

RNM cerebral:

Tenue hiperintensidad difusa en tegmento protuberancial, que sugiere microangiopatía.
Infarto lacunar antiguo en centro semioval derecho.
No hidrocefalia.
Resto normal.

Posteriormente se realiza estudio genético, identificándose en heterocigosis en el gen SPG4 un cambio de una timidina por una guanina (NM-014946.3: C.1553T>G) que previsiblemente produce un cambio de una leucina por una arginina en la cadena aminoacídica (NP-055761.2: p.L518R), no descrita previamente.

Conclusiones

Se describen hallazgos de paraparesia espástica tipo 4 en una nueva mutación en gen SPG4, no descritas previamente en la literatura, y predictiva de ser patogénica.