



Neurology perspectives



17230 - MUTACIÓN NO DESCRITA EN EL GEN NEUROSERPINA COMO CAUSA DE EPILEPSIA MIOCLÓNICA PROGRESIVA

Pérez Navarro, V.M.¹; Lozano Caballero, M.O.¹; Herrero Bastida, P.¹; Cánovas Iniesta, M.²; García Egea, G.¹; Arnaldos Illán, P.L.¹; Ibáñez Gabarrón, L.¹; Valero López, Á.¹; Sánchez García, C.M.¹; Tortosa Conesa, D.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca; ²Servicio de Neurología. Hospital de la Vega Lorenzo Guirao.

Resumen

Objetivos: Describir una nueva variante del gen de la neuroserpina que causa epilepsia mioclónica progresiva (EMP)

Material y métodos: Mujer de 39 años que consulta desde hace 8 años por crisis tónico-clónicas generalizadas. La neuroimagen y la monitorización electroencefalográfica fueron normales al inicio. Las crisis persistieron a pesar de medicación anticrisis adecuada, desarrollando mioclonías frecuentes (especialmente inducidos por el movimiento y estímulos sensitivos), temblor mioclónico, inestabilidad con caídas frecuentes y deterioro cognitivo, que fue empeorando progresivamente con los años. En resumen, presentaba un cuadro compatible con un EMP.

Resultados: Se realizó estudio completo de EMP para llegar al diagnóstico, sin hallazgos relevantes. Una nueva neuroimagen mostró atrofia cerebral con afectación frontoparietal predominante. Finalmente, se realizó una secuenciación completa del exoma, descubriendo una nueva variante heterocigota del gen neuroserpina: NM_001122752,1 (SERPIN11): c140T>C p.(Leu47Pro). Esta variante estaba ausente en la secuenciación del exoma parental, se predijo como deletérea y se clasificó como probablemente patogénica.

Conclusión: Las mutaciones en el gen de la neuroserpina dan lugar a un síndrome conocido como encefalopatía familiar con cuerpos de inclusión de neuroserpina (FENIB). FENIB suele presentarse con deterioro cognitivo precoz, pero existen casos de EMP como presentación clínica, como en nuestro caso. La variante presentada no está descrita en la literatura ni en las bases de datos genéticas. Sin embargo, está descrito un cambio cercano, p.(Ser49Pro) que causa FENIB. Debido a su localización en el gen y al estudio de segregación negativo, esta variante se clasifica como probablemente patogénica, convirtiéndose en el primer caso descrito de FENIB asociado a la variante descrita.