



Neurology perspectives



18595 - ESTUDIO EPIDEMIOLÓGICO Y DE FACTORES DE RIESGO GENÉTICO DE HIDROCEFALIA NORMOTENSIVA IDIOPÁTICA

Sánchez Chillón, A.¹; Martín Alonso, J.²; Gil Polo, C.¹; Galacho Harriero, A.M.³; González Diego, R.²; Martín Velasco, V.²; Delgado López, P.²; Castilla Diez, J.M.¹; Ortega Cubero, S.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Burgos; ²Servicio de Neurociencias. Hospital Universitario de Burgos; ³Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario de Burgos.

Resumen

Objetivos: Descripción epidemiológica/clínica de pacientes con hidrocefalia normotensiva idiopática del adulto, identificación de casos familiares y determinación de prevalencia de delección del intrón 2 del gen SFMBT1 (factor de riesgo).

Material y métodos: Revisión retrospectiva de la cohorte de pacientes intervenidos, excluyendo aquellos con posibles causas secundarias. Se llevó a cabo genotipado de ApoE (sangre periférica) mediante PCR y TaqMan para rs429358 y rs7412 y discriminación alélica, también cribado de delección del intrón 2 del gen SFMBT1 mediante qPCR (sonda FAM-TaqMan frente a la región del intrón 2, chr3:53035553) y otra dirigida frente a la región flanqueante (chr3:52995796).

Resultados: De la cohorte inicial (n = 176), 68 descartados por secundarias y 21 por edad inferior a los 40 en la intervención. De los 87 seleccionados: 34 fallecieron y con 14 no se logró contactar, aunque se pudieron recoger las principales variables clínico/epidemiológicas de todos. De los 39 restantes, 4 casos familiares. Estudio genético se realizó en 23. En uno de los casos familiares se completó el estudio mediante análisis del exoma y de 3 familiares. Las frecuencias de ApoE4 fueron del 45,6% (21/46) pero ninguno homocigoto para ApoE 4. ApoE3 el menos prevalente. En cuanto al intrón 2 del gen SFMBT1, el 74% de los pacientes (17/23) demostraron una mutación de dosis génica (15 delección, 2 ganancia).

Conclusión: La mutación en el número de copias del intrón 2 puede ser factor de riesgo para hidrocefalia normotensiva y el alelo ApoE4 también pues se ha demostrado que pacientes con hidrocefalia tienen depósito de B-amiloide mayor que la población sana.