



# Neurology perspectives



## 20726 - PARAPARESIA ESPÁSTICA FAMILIAR TIPO SPG7 POR DOBLE HETEROCIGOSIS: LA IMPORTANCIA DEL ESTUDIO DE SEGREGACIÓN FAMILIAR

Carrasco Sevilla, M.; Cobo Roldán, L.; Estévez María, J.

Servicio de Neurología. Hospital Reina Sofía.

### Resumen

**Objetivos:** La paraparesia espástica tipo 7 (SPG7) es una enfermedad genética rara, normalmente de herencia autosómica recesiva, si bien se han descrito algunas formas autosómicas dominantes con penetrancia incompleta. Puede asociar además síntomas de otras esferas (amiotrofia, neuropatía óptica o cerebelopatía, entre otros). Con el objetivo de ilustrar la heterogeneidad clínica y genómica, se describe el inusual caso de dos hermanas con dos alelos patogénicos con correlato clínico (doble heterocigosis).

**Material y métodos:** Se describen los casos de dos hermanas afectas con SPG7 con diagnóstico genético confirmado y estudio de segregación familiar.

**Resultados:** Caso 1. Mujer, 38 años. Padres sanos. Debuta a esta edad con cuadro progresivo de debilidad en miembros inferiores. A la exploración, presenta paresia proximal 3/5. Presenta amiotrofia de miembros inferiores, espasticidad e hiperreflexia con piramidalismo (Hoffman, RCP extensores), marcha atáxica y dismetrías de miembros superiores. Requiere asistencia para la marcha. Caso 2. Mujer de 36 años, hermana del caso previo. Debuta 4 años después (36) con clínica similar: paresia 4 ± 5 en psoas bilateral, espasticidad Ashworth 2 e hiperreflexia. Sin repercusión funcional. En el informe genético de ambas (gen SPG7): exón 11: cambio de alanina por valina en codón 510 en heterocigosis (padre portador) (Ala510Val); exón 15: en heterocigosis codón de parada prematuro (madre portadora) (Gln693\*).

**Conclusión:** Se han descrito hasta 131 mutaciones patogénicas, más frecuentemente de transmisión autosómica recesiva. En este caso, tras verificar la presencia de una mutación diferente en cada progenitor sano, se constata el diagnóstico clínico y genético de SPG7, comportándose como forma recesiva por presencia de doble heterocigosis.