



# Neurology perspectives



## 21415 - AMPLIANDO EL ESPECTRO DE LA NEURODEGENERACIÓN ASOCIADA A PLA2G6: PARKINSONISMO ATÍPICO POR MUTACIÓN NOVEL EN HETEROCIGOSIS

Freixa Cruz, A.; Saldaña Inda, I.; Sancho Saldaña, A.; Quibus Requena, L.; García Díaz, A.; Nieva Sánchez, C.; Pérez Girona, L.; Purroy, F.; Gil Villar, M.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari Arnau de Vilanova de Lleida.

### Resumen

**Objetivos:** La neurodegeneración asociada a fosfolipasa A2G6 (PLAN), considerada dentro del grupo heterogéneo de enfermedades por acumulación de hierro intracerebral (NBIA), incluye un *continuum* de fenotipos solapados caracterizados por sintomatología extrapiramidal y ataxia precoz.

**Material y métodos:** Presentamos el caso clínico y videofilmación de un paciente PLA2G6 en heterocigosis con un cuadro de parkinsonismo y disautonomía resistente al tratamiento dopaminérgico.

**Resultados:** Varón de 69 años de edad sin antecedentes familiares conocidos que debuta a los 63 años con un síndrome rígido-acinético de predominio izquierdo progresivo con marcada hipofonía que a los 4 años asocia disautonomía y deterioro cognitivo de perfil mnésico. Presenta escasa respuesta a las terapias ensayadas pese a dosis elevadas de levodopa, iCOMT y agonistas dopaminérgicos. Se solicitó una nueva neuroimagen que identificó depósitos ferromagnéticos bilaterales en ambos estriados y sustancia negra. El estudio genético dirigido halló una mutación en heterocigosis del gen PLA2G6 (c.2240G>A (p.R747Q)).

**Conclusión:** Nuestro paciente supone el segundo caso publicado hasta la fecha de PLAN por mutación PLA2G6 en heterocigosis, si bien con un fenotipo y mutación novedosos. La edad de debut, la ausencia de distonía y ataxia cerebelosa y la presencia de depósitos ferromagnéticos lo diferencian del fenotipo clásicamente reportado.