



# Neurology perspectives



## 20766 - UNA NUEVA VARIANTE EN GNAO1 PRODUCE EPILEPSIA Y TRASTORNO DEL MOVIMIENTO CON ESPECTRO FENOTÍPICO VARIABLE EN LA MISMA FAMILIA

Jiménez López, Y.<sup>1</sup>; Onecha de la Fuente, E.<sup>2</sup>; Rivera Sánchez, M.<sup>3</sup>; Sánchez de la Torre, J.<sup>1</sup>; Misiego Peral, M.<sup>1</sup>; Riancho Zarrabeitia, J.<sup>1</sup>; Gallo Valentín, D.<sup>1</sup>; Infante Ceberio, J.<sup>3</sup>; Setián Burgues, S.<sup>1</sup>; Delgado Alvarado, M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Sierrallana; <sup>2</sup>Unidad de Genética. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla;

<sup>3</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

### Resumen

**Objetivos:** Describir una familia con una nueva variante en GNAO1 y su variabilidad fenotípica.

**Material y métodos:** Mujer de 56 años. Historia de discapacidad intelectual moderada y epilepsia con crisis generalizadas de inicio a los 47 años, controlada con levetiracetam. Acude a la consulta por temblor de inicio hacia los 47. Exploración: talla baja (135 cm), rasgos dismórficos, voz característica, temblor de acción en ambas EESS (moderado en la derecha y grave en ESI) con mioclonías interpuestas posicionales y de acción.

**Resultados:** Una RM craneal fue normal y un estudio de secuenciación masiva de panel de genes mostró la variante c.649G>T en heterocigosis en el gen GNAO1, probablemente patogénica. Familia de 11 hermanos, padres no consanguíneos. Una hermana de 50 años con discapacidad intelectual leve y trastorno de ansiedad con primera crisis TCG a los 49. En la exploración: talla baja (135 cm), voz característica y leve corea en extremidades superiores y distonía cervical leve. Madre de 91 años con historia de discapacidad intelectual leve. Sin historia de epilepsia. Exploración: talla baja (139 cm). Sin evidencia de trastorno del movimiento. Refieren que otro hermano tiene retraso mental y trastorno psiquiátrico y otra hermana discapacidad intelectual moderada y epilepsia, pero no están disponibles para exploración ni análisis. La hermana afecta y la madre presentan la misma variante en GNAO1. Otras dos hermanas sin patología no presentan la variante.

**Conclusión:** La variante c.649G>T de GNAO1 es patogénica y produce un fenotipo variable y mixto con epilepsia, retraso mental, alteraciones psiquiátricas y trastorno del movimiento.