



Neurology perspectives



17334 - SERIE DE 5 PACIENTES CON PARAPARESIA ESPÁSTICA TIPO 7 Y VARIANTES PATOGENICAS EN EL GEN SPG7

Martín Jiménez, P.¹; Méndez Guerrero, A.¹; Arteché-López, A.²; Ramos González, A.³; Posada Rodríguez, I.J.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ²Servicio de Genética. Hospital Universitario 12 de Octubre; ³Servicio de Radiología. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Resumen

Objetivos: SPG7 forma parte del espectro de enfermedades ataxoespásticas, en las que a los síntomas de piramidalismo se unen datos de degeneración de tractos espinocerebelosos. Mayoritariamente, se ha descrito una herencia autosómica recesiva, habiéndose sugerido recientemente una herencia autosómica dominante para algunas variantes. Presentamos las características fenotípicas y genotípicas de una serie de pacientes con variantes patogénicas en SPG7.

Material y métodos: Revisión retrospectiva.

Resultados: 5 pacientes (3 varones y 2 mujeres). Todos presentan un síndrome ataxoespástico, de curso lentamente progresivo, con una mediana de edad de inicio de 46 años (rango 40-55). El primer síntoma en todos ellos fue la alteración de la marcha, estando la disartria presente en el 80% (4/5) de los casos. El 60% (3/5) tenían historia familiar. En la RM cerebral todos presentan una atrofia pancerebelosa de predominio vermiano. En 4 casos se detectan dos variantes patogénicas en heterocigosis compuesta en SPG7. La variante c.1529C>T (p.A510V), frecuente en la población general (0,2%-gnomAD), es también la más frecuente en heterocigosis compuesta en nuestra serie. En un paciente se encuentran dos variantes probablemente patogénicas en cis en el gen SPG7 y una variante patogénica en heterocigosis en el gen SACS, lo que podría sugerir una herencia digénica. Este último paciente presenta un fenotipo complejo, en el que al síndrome pancerebeloso y el piramidalismo se suma clínica de ptosis bilateral y oftalmoplejía.

Conclusión: En nuestra serie tanto el genotipo como el fenotipo clínico y radiológico fue homogéneo, a excepción de un paciente con fenotipo complejo, que podría indicar una herencia dominante en SPG7 o una herencia digénica entre los genes SPG7 y SACS.