



en el Norte de España

Sergio Aguilera. Neuropediatría



Itziar Gastón. Neurología



Pamplona, Navarra

Dr JJ. Timiraos

PKAN

Vitoria



Osakidetza

Pamplona



PLAN

Dr S. Aguilera

PKAN

Dr S. Aguilera

PKAN

Dra I. Gastón

PKAN

Dr G. Soriano



Tudela

PKAN

Dr F. Jarauta

PKAN

6 pacientes con PKAN con mutación
c.1583C>T (p.T528M) en
HOMOCIGOSIS

Vitoria ●

PKAN T528M

Pamplona ●

PLAN PLA2G6

PKAN T528M

PKAN T528M

PKAN T528M



PRINCIPE FELIPE
CENTRO DE INVESTIGACION

Dra Carmen Espinós

Tudela ●

PKAN T528M

PKAN T528M

Mutación T528M en homocigosis

- ❖ 6 casos PKAN en 4 familias
- ❖ 5 varones, 1 mujer
- ❖ Edad media inicio síntomas: 16 años (6-33)
- ❖ Todos presentan depósito cerebral de hierro en globo pálido, dos además en sustancia negra
- ❖ PKAN atípica

Síntomas iniciales (T528M)

- ❖ Distonía focal: 2 (13 y 18 años)
- ❖ Disartria: 1 (21 años)
- ❖ Retraso global aprendizaje + hiperactividad: 1 (6 años)
- ❖ Alteración comportamiento+disartria: 1 (8 años)
- ❖ Temblor: 1 (33 años)

Síntomas durante la evolución (T528M)

- ❖ Disonía focal (4), generalizada (3), oromandibular (3), blefarospasmo (3), inducida (4), postural (3), fija (2), tormenta (0)
- ❖ Marcha distancia (5)
- ❖ Disartria: todos, en grado variable. Disfagia (4)
- ❖ Palilalia (3); disfonía / hipofonía (2)
- ❖ Parkinsonismo: inestabilidad postural (6), rigidez (3), bradicinesia (3) y freezing (1)
- ❖ Temblor (4), tics (2)
- ❖ Piramidalismo (4). Contracturas (3)
- ❖ Trastornos psiquiátricos (3)
- ❖ Deterioro cognitivo (2)

Características clínicas de pacientes con PKAN, mutación c.1583C>T, p.T528M en homocigosis

Sexo	Edad	Edad pérdida de marcha	Sx inicial	Disartria	Dist	Dist focal	Dist OM	Parkinson	Pirámida	Mental
V*	13	no	dist focal	++	+	+	+	+	+	+
V*	6	no	retraso	+	-	-	-	+	+	++
M*	18	no	dist axial	++	-	++	-	++	+	+++
V*	33	38	temblor distónico	+	-	++	-	+	+	+
V*	21	no	disartria	+++	+	++	+++	+	-	+
V*	8	no	conducta	+++	+	++	+++	+++	-	++
V†	17	19	dist OM +axial	+++	+		+++	-	++	+
M†	20	26	dist focal	+++	+		+++	-	+	++
M†	25	>30	dist OM +axial	+	+		+++	-	+	++
M _f	25	<40	disartria	+++	+	+++	+++	++	¿?	-
V _f	18	<28	disartria/ dist	+++	+	++	+++	-	¿?	++
M _f	20	<40	dist EEII	+++	+	++	+	++	¿?	-
V _f	18	no>40	temblor distónico	++	-	++	++	+	¿?	-

* 6 pacientes de grupo ENACH España (zona Norte)

† 3 pacientes de Hartig et al., 2006 (Italia)

_f 4 pacientes de Tomić et al., 2015 (Belgrado)

Tratamiento sintomático

- ❖ Distonía: trihexifenidilo respuesta parcial o mala tolerancia
- ❖ Espasticidad: baclofeno, respuesta parcial
- ❖ Benzodiacepinas: buena respuesta de contracturas y ansiedad
- ❖ Toxina botulínica: muy buen efecto en blefarospasmo

Ayudas técnicas y autonomías

- ❖ Intercomunicador en un caso
- ❖ Andador y silla de ruedas en dos casos
- ❖ 5/6 viven con su familia (padres)
- ❖ Escasa ocupación profesional, pedagógica o lúdica

PLAN

-
- ❖ Varón 23 meses
 - ❖ Retraso desarrollo psicomotor
 - ❖ Adquirió gateo 12 meses pero no avanzó más. Se mantiene de pie
 - ❖ No habla, no entiende
 - ❖ Muy sociable
 - ❖ No reacciona ante ruidos
 - ❖ Aumento de tono en extremidades inferiores
 - ❖ RM cerebral: atrofia cerebelosa



PLAN

- ❖ Estudios neurofisiológicos normales: EEG, VCN, EMG, PEV
- ❖ Potenciales auditivos: sordera profunda
- ❖ Estudios neurometabólicos normales en sangre (sialotransferrinas, láctico, pirúvico)
- ❖ Estudios en LCR normales: láctico, pirúvico, aminoácidos, folatos



PLAN

- ❖ Desde 24 m a 3 años: deterioro progresivo, rápido
- ❖ Hipotonía axial severa
- ❖ Hipertonía extremidades
- ❖ Pérdida de reflejos
- ❖ Pies muy fríos
- ❖ No crisis, EEG normal
- ❖ No atrofia óptica

signos de enfermedad neurodegenerativa

+



=

mutación PLA2G6