



Revista Médica Herediana
ISSN: 1018-130X
ISSN: 1729-214X
famed.revista.medica@oficinas-upch.pe
Universidad Peruana Cayetano Heredia
Perú

Signo de orejas del lince y paraparesia espástica hereditaria SPG11

 **Mattos-Castillo, Jair**

 **Sarapura-Castro, Elison**

Signo de orejas del lince y paraparesia espástica hereditaria SPG11

Revista Médica Herediana, vol. 34, núm. 4, p. 228, 2023

Universidad Peruana Cayetano Heredia

Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=338076346015>

DOI: <https://doi.org/10.20453/rmh.v34i4.5150>



Esta obra está bajo una Licencia Creative Commons Atribución 4.0 Internacional.

Signo de orejas del lince y paraparesia espástica hereditaria SPG11

Sign of lynx ears and hereditary spastic paraparesis SPG11

Jair Mattos-Castillo^a

Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas, Perú

 <https://orcid.org/0000-0002-8249-3739>

Elison Sarapura-Castro^{bc}

Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas, Perú

elison.sarapura.c@incngen.org.pe

 <https://orcid.org/0000-0002-1562-3062>

DOI: <https://doi.org/10.20453/rmh.v34i4.5150>

Recepción: 19 Septiembre 2023

Aprobación: 19 Octubre 2023



Acceso abierto diamante

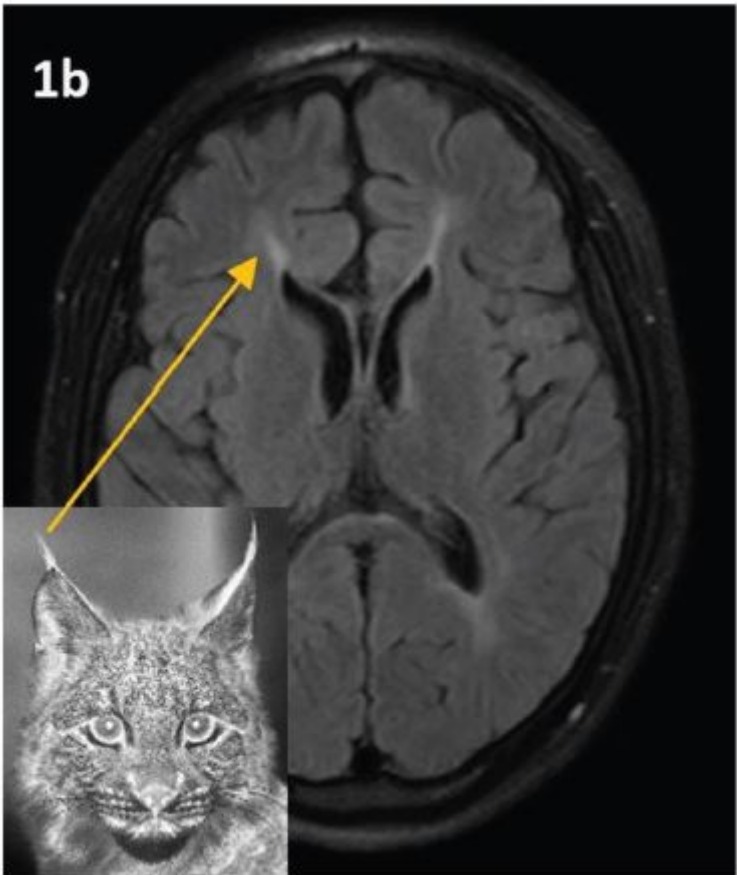
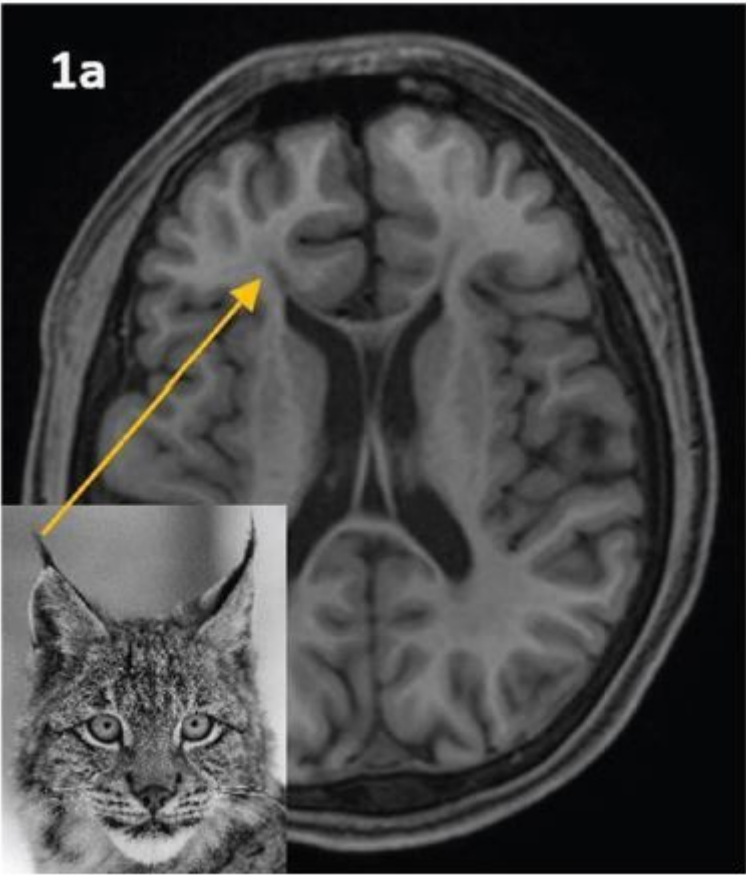
Notas de autor

^a Neurólogo

^b Neurólogo

^c Neurogenetista

Correspondencia: Elison Sarapura-Castro. Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas Jr. Ancash 1271, Barrios Altos, Lima, Perú, 15003
Correo electrónico: elison.sarapura.c@incngen.org.pe





Varón de 21 años, presenta trastorno de la marcha y del equilibrio lentamente progresivo desde los 17 años. Su hermano menor presenta síntomas similares. El examen neurológico mostró paraparesia espástica, hiperreflexia generalizada, reflejo plantar extensor bilateral y deterioro cognitivo moderado. HTLV I/II negativo, el estudio de neuroconducción reveló polineuropatía sensitivo-motora axonal. Se identificó mutación en el gen *SPG11* en el probando y su hermano menor, mediante secuenciación de nueva generación (NGS). La RMN cerebral mostró el signo de "orejas de lince" y atrofia del cuerpo calloso. Este signo se correlaciona con la degeneración axonal del fórceps menor (cuerpo calloso) y su alta especificidad para la paraplejía espástica hereditaria tipo 11 y 15. Este signo (flechas amarillas) aparece hipointenso en T1 (1a) e hiperintenso en FLAIR (1b). La imagen 2 (flecha verde) muestra atrofia del cuerpo calloso donde el rostrum, la rodilla y la parte media del cuerpo se ven más severamente afectadas.

A 21-year-old male presented with slowly progressive gait and balance disorders since he was 17 years of age. His younger brother presented with similar symptoms. The neurologic examination revealed spastic paraparesis, generalized hyperreflexia, bilateral plantar extensor reflex and a moderate cognitive disorder. The test for HTLV was non-reactive. He had sensitive motor axonal polyneuropathy. Next generation sequencing performed on the patient and his brother found mutations in the *SPG11* gene. Brain MRI showed the lynx ears sign and corpus callosum atrophy. This sign correlates with axonal degeneration of the corpus callosum and it is highly specific for hereditary type 11 and 15 spastic paraparesis. The sign (yellow arrows) is hypointense in T1 (1a) and hyperintense in FLAIR (1b). Image 2 shows atrophy of the corpus callosum (green arrow) from the rostrum, knee and medial segment which are mostly affected.