



## ER-9. - DEFICIENCIA DE HPRT EN ESPAÑA: ¿QUÉ HEMOS APRENDIDO EN LOS ÚLTIMOS 30 AÑOS (1984-2014)?

R. Torres<sup>1</sup>, C. Prior<sup>1</sup>, M. García García<sup>2</sup>, A. Sánchez Martín<sup>3</sup>, L. Beltrán Romero<sup>3</sup>, J. García Puig<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Bioquímica. <sup>3</sup>Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario La Paz. IdiPAZ. Madrid.

<sup>2</sup>Universidad Autónoma de Madrid. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

### Resumen

**Objetivos:** La deficiencia de la actividad enzimática hipoxantina fosforribosiltransferasa (HPRT) causa una sobreproducción de ácido úrico y un amplio espectro de manifestaciones neurológicas cuya forma más grave y conocida es la enfermedad de Lesch Nyhan (ELN). En este trabajo describimos nuestra experiencia con 42 pacientes diagnosticados de deficiencia de HPRT en los últimos 30 años.

**Métodos:** Hemos realizado un estudio retrospectivo de las características clínicas, bioquímicas, enzimáticas y moleculares de los pacientes con un déficit de actividad de HPRT en el Hospital Universitario La Paz, desde el año 1984 hasta la actualidad.

**Resultados:** Hemos diagnosticado 42 pacientes con deficiencia de HPRT, pertenecientes a 35 familias residentes en España. Hemos podido clasificar a todos los enfermos en 4 fenotipos según la gravedad de las manifestaciones clínicas (fenotipos 1 a 4). El más frecuente (26 pacientes, 61%), fue el fenotipo 4, que se ajusta a la descripción de la variante clásica de la ELN y se asocia a deficiencia completa de la enzima. La deficiencia parcial de HPRT se engloba en la denominación "formas variantes de la ELN" y puede clasificarse en fenotipo 1: 6 enfermos (15%), asintomáticos o con mínimas distonías en condiciones de estrés; fenotipo 2: 6 enfermos (15%) con manifestaciones neurológicas evidentes (distonía leve-moderada que no impide deambulación e independencia para las actividades básicas de la vida diaria); fenotipo 3: 4 enfermos (10%), pacientes con distonía generalizada grave y dependencia para la mayoría de las actividades básicas de la vida diaria pero sin comportamiento autolesivo.

**Conclusiones:** La dedicación durante 30 años al estudio de pacientes con deficiencia de HPRT ha permitido vislumbrar el espectro completo de esta enfermedad rara, en su forma clásica y en sus formas variantes. El estudio de estos enfermos y de sus familiares ha posibilitado actuaciones con trascendencia en el ámbito de la asistencia, de la docencia y de la generación del conocimiento.