

Monolateral blepharospasm in primary familial basal ganglia calcification

Donato Melchionda, E. D'Amico, A. Sabetta, R. Goffredo, C. Avolio

S.C. Neurologia Universitaria, Policlinico Riuniti di Foggia, Foggia, Italy

Introduction: Il blefarospasmo è una tipica distonia focale facciale con contrazione involontaria di una o entrambe le palpebre. I sintomi includono l'ammiccamento frequente e l'irritazione dell'occhio. L'eziopatogenesi è sconosciuta sebbene molti dati indicano come causa una alterazione a livello dei gangli della base. La calcificazione familiare dei gangli della base è una condizione rara caratterizzata da mutazioni in diversi geni. Sono state descritte diverse alterazioni genetiche responsabili di questa patologia. Una mutazione del gene PDGFB (Platelet derived growth factor subunit beta) è la seconda mutazione più frequente, coinvolta nel reclutamento dei periciti, nella regolazione della barriera emato-encefalica e nell'angiogenesi. Descriviamo il raro verificarsi di blefarospasmo monolaterale in una famiglia con mutazione PDGFB e calcificazione dei gangli della base.

Descrizione del caso: Una donna di 62 anni affetta da calcificazione dei gangli della base diagnosticata da 10 anni presenta ammiccamento dell'occhio sinistro e la chiusura periodica della palpebra sinistra. Erano presenti una lieve dismetria cerebellare e un tremore intenzionale degli arti superiori bilaterali, instabilità dell'andatura con una tendenza a cadere di lato. Calcio, fosforo e altri ioni erano normali. La risonanza magnetica del cervello, con specifiche sequenze SWI (Susceptibility-weighted images) ha rivelato una tipica calcificazione bilaterale e simmetrica dei gangli della base e del cervelletto. L'ipoparatiroidismo è stato escluso. L'analisi genetica ha mostrato la presenza di una mutazione nell'esone 4 con cambio nucleotidico 421 T>C del gene PDGFB, con una variante missens p.Cys141Arg.

Discussion: Il Blefarospasmo in pazienti con calcificazione dei gangli della base è stato descritto prima in due casi. In entrambi i casi il blefarospasmo era bilaterale. La comparsa di blefarospasmo unilaterale nel nostro paziente rappresenta la prima descrizione di questo disturbo in questa forma di alterazione genetica di calcificazione familiare dei gangli della base. I neurologi dovrebbero essere consapevoli dell'emergere del blefarospasmo associato alla mutazione del gene PDGFB e alla calcificazione familiare dei gangli della base.

References

- [1] Donzuso G, Mostile G, Nicoletti A, Zappia M. Basal Ganglia calcifications (Fahr's syndrome): related conditions and clinical features. *Neurological sciences* (2019). 40:2251-2263.
- [2] Batla A, Tai XY, Schottlaender L, Erro R, Balint B, Bhatia KP (2017). Deconstructing Fahr's disease/syndrome of brain calcification in the era of new genes. *Parkinsonism Relat Disord* 37:1–10.