



# Neurology perspectives



## 18486 - ATAXIA CEREBELOSA AUTOSÓMICA RECESIVA POR MUTACIÓN EN EL GEN SYNE1

González García, A.M.; Vizcaya Gaona, J.A.; González Terriza, F.J.; Rodríguez García, B.; Ravelo León, M.; Gómez de la Torre Morales, D.; Carvalho Monteiro, G.; Velázquez Pérez, J.M.; Ramos Araque, M.E.; Borja Andrés, S.; López Mesonero, L.; Redondo Robles, L.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Salamanca.

### Resumen

**Objetivos:** Describir un caso de ataxia genética por mutación en el gen SYNE1.

**Material y métodos:** Varón de 55 años, en seguimiento en consulta de Neurología durante 18 años por una clínica que se inició a los 39 años, consistente en distonía cervical (con escasa respuesta a L-dopa) y que asoció de forma lentamente progresiva un cuadro cerebeloso con errática respuesta a múltiples tratamientos sintomáticos, desarrollando una importante dependencia funcional.

**Resultados:** En la exploración neurológica se objetivó disartria escándida, dismetría de las cuatro extremidades, Babinski bilateral y marcha atáxica grave con lateropulsión hacia la derecha. Las pruebas de neuroimagen (TC y RM cerebrales) evidenciaron atrofia cerebelosa marcada. El estudio molecular descartó las principales ataxias genéticas. Un nuevo panel genético detectó la variante genética en homocigosis del gen SYNE1 (variante c.22932+1G>A), que también portaba la madre del paciente en heterocigosis, asumiéndola como probablemente patogénica.

**Conclusión:** La ataxia cerebelosa autosómica recesiva (ARCA) tipo 1 se debe a la mutación del gen SYNE1. Es una patología neurodegenerativa muy poco frecuente, con debut en la etapa adulta temprana, con ataxia de la marcha, disartria y dismetría. Además, también pueden aparecer otros síntomas tales como afectación oculomotora leve, deterioro cognitivo, signos extrapiramidales, neuropatía periférica, etc. SYNE1 es uno de los genes más grandes del genoma humano, por lo que es necesario seguir estudiando las distintas mutaciones que puede presentar y su significación clínica.