



# Neurology perspectives



## 17655 - REVISIÓN DE UNA SERIE DE ATAXIAS CEREBELOSAS EN UN HOSPITAL TERCIARIO. ¿TAN LEJOS DEL DIAGNÓSTICO?

Iruzubieta Agudo, P.; Albajar, I.; Vinagre, A.; Mondragón, E.; Equiza, J.; Sulibarría, N.; Núñez, G.; Fernández-Torrón, R.; López de Munain, A.; Bergareche, A.; Ruiz, J.

Servicio de Neurología. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea.

### Resumen

**Objetivos:** La ataxia cerebelosa es un síndrome clínico con una gran variabilidad en su etiopatogenia (tóxico-metabólicas, estructurales, neurodegenerativas, genéticas...). A pesar de la identificación de nuevas causas de ataxia, un porcentaje importante queda sin un diagnóstico etiológico. Nuestro objetivo fue revisar los casos de ataxias en nuestro centro, analizar el porcentaje de casos sin diagnóstico y la rentabilidad de las diferentes pruebas genéticas.

**Material y métodos:** Estudio observacional retrospectivo de pacientes con diagnóstico de ataxia cerebelosa identificados en el registro de un hospital terciario, descartando aquellos con causa tóxico-metabólica, estructural, y las formas cerebelosas de atrofia multisistémica.

**Resultados:** En esta serie (n = 130), el 52% (67) no tenían un diagnóstico etiológico. Dentro de los diagnosticados (63), la mayoría fueron de causa genética (59), dentro de las cuales, las más habituales fueron: amplificación de RFC1 (9), ataxia de Friedreich (8), SPG7 (7), SCA 6 (4) y ataxias episódicas (4). El 56% de los pacientes diagnosticados tenían mutaciones puntuales identificables por exoma, mientras que el 44% presentaban mutaciones por amplificación de nucleótidos.

**Conclusión:** En nuestra serie, en la mitad de los casos no se llegó a un diagnóstico preciso. La amplificación de RFC1 fue de gran rentabilidad, superior a la ataxia de Friedreich (considerada la causa más frecuente de ataxia hereditaria), por lo que debería plantearse dentro de la batería inicial de pruebas genéticas. Dentro de los diagnosticados, el 56% presentaban mutaciones identificables por exoma, remarcando la importancia de esta técnica en estas enfermedades, frecuentemente relegada a un segundo plano.