



# Neurology perspectives



## 19057 - Ataxia espinocerebelosa tipo 42. Descripción del primer caso español

Quílez Martínez, A.<sup>1</sup>; Gil Villar, M.<sup>1</sup>; Paul Arias, M.<sup>1</sup>; Vázquez Justes, D.<sup>1</sup>; López Ortega, R.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Arnau de Vilanova de Lleida; <sup>2</sup>Servicio de Neurogenética. Hospital Universitari Arnau de Vilanova de Lleida.

### Resumen

**Objetivos:** Las ataxias espinocerebelosas autosómicas dominantes (SCA) comprenden un grupo heterogéneo de trastornos neurodegenerativos hereditarios caracterizados por síndrome cerebeloso progresivo que puede asociar piramidalismo, trastornos oculomotores, trastornos de movimiento extrapiramidales, neuropatía periférica, deterioro cognitivo y epilepsia. Presentamos el primer caso español de SCA 42.

**Material y métodos:** Hombre de 70 años afecto de un cuadro clínico compatible con SCA. Padre, abuelo y tíos paternos con clínica similar. La sintomatología se inició en la adolescencia, predominando la clínica cerebelosa: disartria escandida y ataxia axial y apendicular. La RM cerebral mostró gran atrofia cerebelosa. A los 53 años inicia crisis epilépticas con semiología tónico-clónica bilateral. El estudio para descartar otras causas de epilepsia fue negativo.

**Resultados:** Se realizó estudio genético con panel de SCA que resultó negativo. Se amplió estudio con exoma clínico que mostró la presencia en heterocigosis del cambio patogénico c.5144G>A (p.R1715H) en el gen CACNA1G, compatible con el diagnóstico de ataxia espinocerebelosa tipo 42.

**Conclusión:** SCA 42 es una forma poco frecuente descrita por primera vez en 2015. Hasta la fecha se han reportado casos de familias francesas, japonesas, chinas, italianas, yemenís y coreanas. Está causada por una mutación patogénica en el gen CACNA1G que codifica la proteína del canal de calcio Cav 3.1 situado en 17q21 y que resulta en un cambio significativo de la curva de activación del canal en estado estacionario hacia valores de potencial de membrana más positivos. Esto provoca una disminución de la excitabilidad neuronal.