



# Neurology perspectives



## 19342 - Ataxia progresiva: ¿resolviendo el PUZLE por medio de la genética?

del Pino Tejado, L.; Catalina Álvarez, I.; Alungulese, A.; Lozano Ros, A.; Pérez Sánchez, J.; Muñoz Blanco, J.

Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón.

### Resumen

**Objetivos:** Las ataxias espinocerebelosas (SCA) son un grupo de enfermedades neurodegenerativas que se transmiten con patrón de herencia AD, con inicio sintomático en torno a la quinta década de la vida. Presentan una amplia heterogeneidad con un espectro genotipo-fenotipo complejo.

**Material y métodos:** Varón de 53 años que inicia cuadro de inestabilidad y alteraciones visuales. Posteriormente progresa desarrollando disartria escándida, ocular *pursuit* lento, limitación para la supravversión de ambos ojos, disimetría y disdiadococinesia en extremidades, temblor intencional y postural, ataxia importante con inestabilidad para la marcha y deambulación imposible, todo ello compatible con un síndrome pancerebeloso de evolución lenta sin signos piramidales ni parkinsonismo asociados.

**Resultados:** Se realiza amplio estudio diagnóstico, incluyendo analítica extensa (vitaminas, serologías, autoinmunidad con anticeliacúa), punción lumbar, anticuerpos antineuronales (suero y LCR), bandas oligoclonales y proteína 14-3-3 sin alteraciones. En RM cerebral se objetiva atrofia vermiana y de ambos hemisferios cerebelosos. SPECT DaTSCAN sin hallazgos patológicos y PET con moderado hipometabolismo global más llamativo en corteza frontotemporal y cerebeloso difuso. Estudio genético inicial de ataxias (técnica de alelos expandidos) para SCA1, 2, 3, 6, 7 y DRPLA negativo. Se concluye realizando exoma ampliado que muestra una variante de significado incierto en el gen TTBK2:c.3731G>A,p.Arg1244Lys en heterocigosis.

**Conclusión:** Hasta la fecha se han identificado 28 individuos afectados de SCA11. Este caso podría tratarse del primer caso de SCA11 descrito en España, ilustrando la importancia de realizar un extenso estudio diagnóstico de cara a plantear un asesoramiento genético adecuado y la inclusión en futuros estudios terapéuticos, además de ampliar nuestro conocimiento sobre una enfermedad poco frecuente.