



# Neurology perspectives



## 19024 - Estudio clínico-radiológico de una serie de pacientes con ataxia cerebelosa de etiología mitocondrial confirmada genéticamente

Blanco Sanromán, N.; Olmedo Saura, G.; Domine, M.; Coronel Coronel, M.; Querol Gutiérrez, L.; Ruiz Barrio, I.; Olivé Plana, M.; Kulisevsky Bojarski, J.; Pérez Pérez, J.

Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

### Resumen

**Objetivos:** Describir casuística y características clínicas de pacientes con ataxia cerebelosa por patología mitocondrial (ACM).

**Material y métodos:** Estudio descriptivo, retrospectivo, unicéntrico de pacientes evaluados en consulta de ataxias de un hospital terciario durante los últimos 5 años con diagnóstico de ACM. Se evaluaron datos demográficos, clínicos y de neuroimagen.

**Resultados:** Se identificaron 6 pacientes con ACM de un total de 221 (prevalencia 2,7%). Edad debut 48,3 años, 3 varones. Tiempo medio desde el primer síntoma neurológico hasta el diagnóstico = 21,1 años. Ningún paciente tenía antecedentes familiares diagnosticados de patología mitocondrial. Dos pacientes antecedentes familiares de sordera y diabetes. Todos los pacientes presentaban ataxia (1 cerebelosa pura, 5 mixta), disartria y alteración en la oculomotricidad: oftalmoparesia (casos 1, 2, 3, 5), *gazed-evoked nystagmus* (4). Además, tres presentaron disminución de AV por atrofia óptica (4, 5, 6), cinco PNP sensitivo-motora axonal (2, 3, 4, 5, 6), tres miopatía (1, 2, 3) y uno espasticidad (4). Otros síntomas neurológicos: episodios *stroke-like* (1), epilepsia generalizada (1, 3, 5), corea (3), pies cavos (5, 6). Entre los síntomas sistémicos destacan diabetes e hipoacusia precoz (1, 2), miocardiopatía dilatada (5, 6). Casos 1, 2: RNM atrofia cerebelosa grave. Mutación gen MT-TL1 compatible con MELAS. Caso 3: RNM atrofia leve vermiana. Mutación gen POLG en heterocigosis compuesta. Caso 4: RNM atrofia leve vermiana. Mutación gen OPA1 en heterocigosis compuesta. Casos 5, 6 (hermanos): RNM atrofia cerebelosa. Mutación gen TSFM en heterocigosis compuesta.

**Conclusión:** Debemos plantearnos la etiología mitocondrial en el diagnóstico diferencial de las ataxias cerebelosas de inicio tardío, incluso en pacientes sin antecedentes familiares. La presencia otros síntomas "típicos" pueden ayudar al reconocimiento, el cual tiene implicaciones pronósticas, terapéuticas y de consejo genético.