



Neurology perspectives



19101 - Expresión de frataxina y su relación con el genotipo-fenotipo en la ataxia de Friedreich

Manrique Arregui, L.¹; Infante Ceberio, J.²; Rivera Sánchez, M.¹; Pelayo Negro, A.¹; Balagué, E.²; Benítez, N.²; Martínez Díaz, R.¹; Corral, M.²; Sánchez Peláez, M.¹; Sánchez Quintana, M.¹; Matilla, A.²; Sánchez, I.

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla-IDIVAL; ²Laboratorio de Neurogenética. Unidad de Neurogenética Traslacional y Funcional. Instituto de Investigación Germans Trias i Pujol (IGTP). Universitat Autònoma de Barcelona-Can Ruti.

Resumen

Objetivos: Analizar la relación entre niveles de frataxina (FXN) en fibroblastos, genotipo y gravedad del fenotipo en cohorte de pacientes con ataxia de Friedreich (FRDA) y portadores emparentados.

Material y métodos: Estudio descriptivo transversal en 36 pacientes FRDA y portadores. Escalas clínicas (SARA, FARS-ADL, INAS, SCAFI, CFFS y EQ5D) y niveles de FXN en fibroblastos. Análisis estadístico con SPSS.

Resultados: 21 pacientes FRDA (66,6% mujeres) y 15 portadores (66,6% mujeres). El número de repeticiones del alelo corto (GAA1) se correlacionó con la edad de inicio ($r = -0,75$, $p = 0,001$). El grupo de inicio > 25 años obtuvo mejores puntuaciones en INAS ($p = 0,03$) y CFFS ($p = 0,01$) respecto al grupo de inicio < 15 años, y menor puntuación en INAS ($p = 0,03$) que el grupo de inicio 15-25 años. La expresión de FXN en fibroblastos fue menor en FRDA que en los portadores ($0,31 \pm 0,14$ vs. $0,51 \pm 0,15$; $p = 0,001$), se correlacionó con GAA1 ($r = -0,48$, $p = 0,03$) y mostró una tendencia a presentar menores niveles a menor edad de inicio ($r = 0,4$, $p = 0,07$). Se observó una correlación entre los niveles de FXN y la gravedad del fenotipo reflejada en las escalas al analizar la cohorte completa pero no fue estadísticamente significativa en el grupo FRDA.

Conclusión: La expresión de FXN en fibroblastos de pacientes FRDA es un 40% menor que en portadores asintomáticos, con algún solapamiento. Se correlaciona inversamente con GAA1 y muestra tendencia a una correlación directa con la edad de inicio. Se asocia con la gravedad del fenotipo considerando FRDA y portadores en su conjunto.