



# Neurology perspectives



## 19683 - PREVALENCIA Y ESPECTRO FENOTÍPICO DE LA SCA27B (GAA-FGF14) Y OTRAS ATAXIAS GENÉTICAS EN UNA COHORTE DE ATAXIA TARDÍA

Iruzubieta Agudo, P.<sup>1</sup>; Albajar Gómez, I.<sup>1</sup>; Pellerin, D.<sup>2</sup>; Bergareche Yarza, A.<sup>1</sup>; Mondragón Rezola, E.<sup>1</sup>; Vinagre Aragón, A.<sup>1</sup>; Núñez Manjarrés, G.<sup>1</sup>; Fernández Torrón, R.<sup>1</sup>; Moreno Izco, F.<sup>1</sup>; Equiza Bazán, J.<sup>1</sup>; Campo Caballero, D.<sup>1</sup>; Poza Aldea, J.<sup>1</sup>; Ruibal Salgado, M.<sup>1</sup>; Formica Martínez, A.<sup>1</sup>; Croitoru, I.<sup>1</sup>; Ruiz Sales, M.<sup>3</sup>; Schluter Martín, A.<sup>3</sup>; Casanovas Pons, C.<sup>4</sup>; Pujol Onofre, A.<sup>3</sup>; Brais, B.<sup>5</sup>; Houlden, H.<sup>6</sup>; López de Munain Arregui, A.<sup>1</sup>; Ruiz Martínez, J.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. UCL Queen Square Institute of Neurology London; <sup>3</sup>Servicio de Neurociencias. Idibell; <sup>4</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge; <sup>5</sup>Servicio de Neurogenética. Montreal Neurological Institute-Hospital; <sup>6</sup>Servicio de Neurogenética. UCL Queen Square Institute of Neurology London.

### Resumen

**Objetivos:** Expansiones en el gen FGF14 (*fibroblast growth factor 14*) causan ataxia espinocerebelosa 27B (SCA27B). Este trabajo estudia la prevalencia de SCA27B en una cohorte de ataxia tardía y define las causas genéticas más frecuentes en dicha cohorte, proponiendo un algoritmo para guiar el estudio genético.

**Material y métodos:** Se reclutaron 107 pacientes con ataxia tardía, 64 (60%) con causa genética desconocida. En estos, se realizó el estudio de expansiones en FGF14.

**Resultados:** De los 64 pacientes evaluados, 18 presentaban una expansión patogénica (28%). La mediana de edad de inicio fue de 62,5 años. 7 pacientes (39%) experimentaron síntomas episódicos al inicio de la enfermedad. Las características clínicas más comunes incluyeron ataxia de la marcha (100%) y disartria cerebelosa leve (67%). Downbeat nistagmo estuvo presente en el 37,5% (6/16). La resonancia magnética cerebral mostró atrofia vermiana aislada en el 13% (2/15) y atrofia cerebelosa difusa en el 47% (7/15). Se muestran los datos del uso de la fampridina durante 4 años en dos pacientes, mostrando en uno una estabilización clínica y en otro una mejoría sustancial. La serie completa fue dividida en tres grupos según la presencia de neuropatía o espasticidad. Expansiones en RFC1 fueron la principal causa de ataxia con neuropatía, SPG7 de ataxia con espasticidad y SCA27B de ataxia pura. En base a esto, proponemos un algoritmo de diagnóstico.

**Conclusión:** SCA27B es la causa más común de ataxia tardía en nuestra cohorte (17%, 18/107). Estos resultados respaldan el estudio de expansiones en FGF14 en estos pacientes.