



Neurology perspectives



19684 - ATAXIA EN LOS PACIENTES CON MIGRAÑA HEMIPLÉJICA FAMILIAR RELACIONADA CON MUTACIÓN PATOGENICA DEL GEN CACNA1A: A PROPÓSITO DE UN CASO

Vidal Notari, S.; Cuadrado Godia, E.; Peris Subiza, J.; Guisado Alonso, D.

Servicio de Neurología. Hospital del Mar.

Resumen

Objetivos: Nuestro objetivo es describir un caso clínico que motiva la revisión del fenotipo clínico de los pacientes con migraña hemipléjica familiar (MHF) relacionada con mutación del gen CACNA1A.

Material y métodos: Mujer con MHF asociada a mutación del gen CACNA1A, con clínica desde la infancia de cefalea de características migrañosas precedida de clínica sensitivo-motora contralateral. A los 79 años se añadió clínica de inestabilidad leve lentamente progresiva con múltiples caídas. La inestabilidad empeora cuando sufre procesos intercurrentes.

Resultados: En la exploración destacó una ataxia leve evidenciada en la marcha en tándem, un seguimiento ocular sacadizado y nistagmo. La RM cerebral mostró atrofia de predominio cerebeloso. Las ataxias asociadas a mutaciones del gen CACNA1A son la ataxia episódica tipo 2 (EA2) y la ataxia espinocerebelosa tipo 6 (SCA6). La SCA6 es una ataxia cerebelosa lentamente progresiva de inicio en la edad adulta, acompañada frecuentemente de disartria y nistagmo. La EA2 se inicia en la niñez/adolescencia y se caracteriza por ataques de ataxia, vértigo, descoordinación de extremidades y náuseas. La mutación típica asociada a SCA6 es la expansión de tripletes, las asociadas a EA2 son de las que hacen perder función al receptor. El pronóstico y el tratamiento de ambas difieren. Se solicita el estudio genético que confirma la variante patogénica del gen CACNA1A y la expansión de tripletes CAG compatible con SCA6.

Conclusión: Los pacientes con MHF y mutación del gen CACNA1A pueden padecer ataxia relacionada con la mutación, debiéndose plantear el diagnóstico diferencial entre la SCA6 y la EA2.