



Neurology perspectives



19558 - MÁS ALLÁ DEL TEMBLOR ESENCIAL: TALAMOTOMÍA MEDIANTE ULTRASONIDOS DE ALTA INTENSIDAD GUIADO POR RESONANCIA MAGNÉTICA EN SÍNDROME DE ATAXIA/TEMBLOR ASOCIADO A X FRÁGIL

Fernández Revuelta, A.¹; Ribacoba Díaz, C.¹; Hidalgo, B.¹; Yus, M.²; Pérez García, C.²; López Valdés, E.¹; García-Ramos, R.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos; ²Servicio de Radiología. Hospital Clínico San Carlos.

Resumen

Objetivos: El síndrome de ataxia/temblor asociado a X frágil (FXTAS) es una enfermedad neurodegenerativa causada por una premutación del gen FMR1 que cursa con temblor de acción y ataxia cerebelosa. En estos pacientes, se han valorado tratamientos como la estimulación cerebral profunda con resultados contradictorios. El uso de la talamotomía por ultrasonidos de alta intensidad guiado por resonancia magnética (MRg-FUS) se ha descrito en escasos casos en la literatura.

Material y métodos: Presentamos un paciente con FXTAS que ha sido tratado mediante MRg-FUS.

Resultados: Varón de 61 años, sin antecedentes personales ni familiares, con diagnóstico inicial de temblor esencial. En la exploración neurológica, presenta temblor postural de ambos miembros superiores, sin otra focalidad. En la *Clinical Rating Scale of Tremor* (CRST) puntúa 20 en el subapartado A, 28 en el B y 17 en el C. En resonancia magnética, se objetiva hiperintensidad de ambos pedúnculos cerebelosos medios y sustancia blanca cerebelosa, compatible con FXTAS. Se realiza estudio genético que confirma la premutación del gen FMR1. Dado la limitación para sus actividades y la refractariedad al tratamiento oral, se decide realizar una talamotomía de VIM izquierdo mediante MRg-FUS con una mejoría del 83% del temblor de la mano derecha y del 88% en el subapartado C de CRST. Como efectos secundarios tras el tratamiento, presenta una leve inestabilidad subjetiva sin alteraciones en la exploración.

Conclusión: La talamotomía unilateral por MRg-FUS podría tratarse de un tratamiento eficaz y seguro en pacientes con FXTAS con un fenotipo tremórico, sin presentar un empeoramiento importante de la ataxia de la marcha.