



# Neurology perspectives



## 21252 - DOLOR NEUROPÁTICO Y DISAUTONOMÍA EN ENFERMEDAD RELACIONADA CON RFC1: DESCRIPCIÓN CLÍNICA Y ELECTROFISIOLÓGICA

Iza Achutegui, M.<sup>1</sup>; Sánchez Tejerina, D.<sup>1</sup>; Laínez, E.<sup>2</sup>; Alemañ, J.<sup>1</sup>; Raguer, N.<sup>3</sup>; Sotoca, J.<sup>1</sup>; Llauredó, A.<sup>1</sup>; Restrepo, J.<sup>1</sup>; López, V.<sup>1</sup>; Salvado, M.<sup>1</sup>; Hernández Vara, J.<sup>1</sup>; González Vara, V.<sup>1</sup>; Juntas, R.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>2</sup>Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>3</sup>Servicio de Neurofisiología. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

### Resumen

**Objetivos:** Describir la frecuencia y variabilidad clínica y electrofisiológica de afectación de fibra fina en pacientes con expansión patológica del gen *RFC1*.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo de una cohorte de pacientes con diagnóstico genético de expansión patológica del gen *RFC1* evaluados en una unidad de referencia de ataxias hereditarias.

**Resultados:** Se incluyeron 26 pacientes de los cuales 12 tenían estudio neurofisiológico completo (46,1%), mediana de edad 72 años (RIQ 65-76) y predominantemente mujeres (69,2%). Ocho pacientes fueron catalogados como CANVAS (30,8%), 7 (26,9%) como neuropatía compleja (neuropatía y afectación cerebelosa o vestibulopatía) y 11 como neuropatía aislada (42,3%). Todos presentaban neuropatía/ganglionopatía sensitiva, con afectación predominante longitud-dependiente en la sensibilidad táctil (82,6%) y nociceptiva (73,91%). 21/26 (80,7%) pacientes cumplían criterios de dolor neuropático en la escala DN4. La mediana del NPSI (Neuropathic Pain Symptom Inventory) fue de 14 (RIQ 8,5-22,5) y mostró correlación fuerte con el tiempo de evolución de la enfermedad ( $r = 0,534$ ,  $p = 0,005$ ). La mediana del COMPASS-31 (Composite Autonomic Symptom Score 31) fue de 23 (RIQ 13,80-42,79) y mostró correlación moderada con el tiempo de evolución de la enfermedad ( $r = 0,364$ ,  $p = 0,068$ ). Pacientes con fenotipo de CANVAS presentaban mayor puntuación en el COMPASS-31 (mediana 42, RIQ 31,08-50,99) respecto a pacientes con neuropatía compleja (mediana 22, RIQ 18,24-40,46) o neuropatía simple (mediana 13, RIQ 10,35-23,1),  $p = 0,021$ . El estudio neurofisiológico mostró afectación de fibra fina A $\delta$  (termotest alterado en 15/19, 78,9%), con preservación de fibra fina autonómica (respuesta simpaticocutánea y/o Sudoscan<sup>®</sup> alterados en 6/23, 26%).

**Conclusión:** Se observó alta frecuencia de dolor neuropático con datos clínicos a favor de neuropatía de fibra fina, junto con afectación selectiva neurofisiológica de fibra fina termoalgésica y mayor preservación de fibras finas autonómicas.