



# Neurology perspectives



## 20792 - ¿DEBE INCLUIRSE SCA27B EN LOS PANELES DE EXPANSIONES PARA SCA? REFLEXIONES A PROPÓSITO DE UN DIAGNÓSTICO ERRÓNEO

Gámez Carbonell, J.<sup>1</sup>; Das, S.<sup>2</sup>; Delfeld, M.<sup>2</sup>; Gámez, A.<sup>3</sup>; del Gaudio, D.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Clínica GMA. Universidad Autónoma de Barcelona; <sup>2</sup>Genetic Services Laboratory. The University of Chicago; <sup>3</sup>Servicio de Neurooftalmología. Hospital Sant Rafael.

### Resumen

**Objetivos:** Las ataxias cerebelosas de aparición tardía (LOCA) suponen un desafío a las técnicas de diagnóstico molecular. Los test diagnósticos de rutina solo permiten genotipar alrededor del 30% de los pacientes. La presencia de expansiones mayores de 250 repeticiones GAA en el intrón 1 del gen FGF14 ha sido identificada recientemente en formas esporádicas o familiares de LOCA tipo SCA27B (MIM: 620174). Estudios en cohortes francocanadienses y alemanas sugieren que SCA27B podría representar la segunda causa más frecuente de LOCA.

**Material y métodos:** Varón de 69 años que solicita segunda opinión por desequilibrio e inestabilidad desde hace tres años. Padres fallecidos a los 86 y 77 sin ataxia. El cuadro ha ido progresando, presentado en la actualidad una SARA de 8 y un FARS-FSA de 3. En la exploración destacaba una disimetría en extremidades inferiores, disartria leve, hipoacusia, visión borrosa y un nistagmo evocado de la mirada con leve hipometría bilateral. No espasticidad, no disautonomía. Atrofia vermiana en RM. Aportaba resultados de panel multigén NGS para ataxias que había identificado una variante patogénica POLG, siendo normal el número de repeticiones para DRPLA, FRDA, FXTAS, FRC1, SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8, SCA10, SCA12, SCA17, SCA36. De acuerdo con la presencia de lactato elevado había sido orientado como una ataxia mitocondrial. Recientemente un hermano suyo presenta también problemas en el equilibrio. Se solicita estudio genético para SCA27B.

**Resultados:** Se identificó una expansión de 337 repeticiones GAA en FGF14.

**Conclusión:** Nuestros hallazgos resaltan la necesidad inmediata de integrar SCA27B en el estudio diagnóstico de SCA en la práctica clínica, especialmente porque los pacientes con SCA27B pueden beneficiarse del tratamiento con amifampridina.