



Neurology perspectives



21702 - PARKINSONISMO SENSIBLE A L-DOPA Y *DOWN-BEAT* NYSTAGMUS COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE SCA27B. ¿UN NUEVO *RED FLAG*?

López Domínguez, D.; Alemany Perna, B.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari Dr. Josep Trueta de Girona.

Resumen

Objetivos: Recientemente, SCA27B se describió como una ataxia de inicio tardío, que cursa con síndrome cerebeloso lentamente progresivo asociando *down-beat nystagmus* (DBN), pero su espectro clínico continúa en expansión.

Material y métodos: Reportamos 2 casos (no emparentados) de SCA27B con parkinsonismo al debut.

Resultados: 1) Hombre de 61 años, desarrolló síndrome acinético-rígido asimétrico con DBN y ataxia episódica en la primera valoración. 2) Mujer de 63 años, desarrolló temblor de reposo y síndrome acinético-rígido con DBN, sin ataxia. En ambos casos se inicia tratamiento dopaminérgico con buena respuesta, destacando estabilidad de parkinsonismo durante años, pero con desarrollo de ataxia cerebelosa progresiva. El DaTSCAN mostró una alteración asimétrica y la resonancia magnética cerebral mostró atrofia cerebelosa en ambos casos. Finalmente, el estudio genético mostró que ambos pacientes eran portadores de un alelo expandido patológico en el gen FGF14.

Conclusión: Al evaluar a pacientes con parkinsonismo, los *red flags* clínicos pueden sugerir la presencia de parkinsonismo atípico o patologías neurodegenerativas hereditarias. En los casos presentados destaca el debut clínico con parkinsonismo y DBN (incluso previo al inicio de la ataxia), con posterior desarrollo de síntomas característicos de SCA27B. Por tanto, la presencia de DBN en pacientes con parkinsonismo podría considerarse un *red flag* clínico, y la presencia de otras patologías, como SCA27B, debería ser considerado. Teniendo en cuenta el espectro clínico en expansión de SCA27B, planteamos también que el parkinsonismo pueda ser una de sus manifestaciones clínicas, si bien es necesario el reporte de una mayor cantidad de casos para sacar conclusiones de mayor peso.