



Neurology perspectives



18883 - FENOTIPO Y PREVALENCIA DE SCA27B EN ATAXIAS CEREBELOSAS DE INICIO TARDÍO

Manrique Arregui, L.¹; Pellerin, D.²; Pelayo Negro, A.³; Rivera Sánchez, M.⁴; Sánchez Peláez, M.⁴; Martínez Díaz, R.⁴; Brais, B.⁵; Houlden, H.⁶; Infante Ceberio, J.⁴

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla; ²Department of Neuromuscular Diseases. UCL Queen Square Institute of Neurology and National Hospital for Neurology and Neurosurgery; ³Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla-IDIVAL; ⁴Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla-IDIVAL; ⁵Department of Neurology and Neurosurgery. Montreal Neurological Hospital and Institute. McGill University; ⁶Department of Neurology and Neurosurgery. Montreal Neurological Hospital and Institute. McGill University.

Resumen

Objetivos: Recientemente se han identificado expansiones GAA > 250 repeticiones en el primer intrón del gen FGF14 como causa frecuente de ataxia del adulto (SCA27B) con ciertas particularidades fenotípicas. Hemos estudiado estas expansiones en una serie de 81 pacientes con ataxia del adulto.

Material y métodos: Reclutamos 81 pacientes con ataxia cerebelosa de inicio tardío sin diagnóstico genético (edad media inicio 53 años; rango 19-82), seguidos en el CSUR de nuestro hospital en el periodo 2000-2023, con muestra de ADN disponible.

Resultados: Hemos identificado 11 pacientes portadores de expansiones > 250 repeticiones GAA en FGF14. El 54% eran varones y la edad media de inicio 59 ± 15 años. El 82% eran casos esporádicos. El 55% presentaron síntomas episódicos previos (< 2 h de duración) en forma de diplopía, ataxia o disartria, desencadenados por ejercicio físico o estrés en un 67%. Tras una media de 10 años el 100% mostraba ataxia cerebelosa, 73% disartria, 63% nistagmo (vertical 18%), 45% hipopalestesia, 27% hiperreflexia, 9% temblor postural y 9% oftalmoparesia. El 55% tenía atrofia cerebelosa de predominio vermiano en la RMN.

Conclusión: En nuestra serie SCA27B explica el 13,5% de los casos de ataxia del adulto sin diagnóstico genético y no seleccionados por el fenotipo. Los casos son mayoritariamente esporádicos y son frecuentes los síntomas episódicos y las fluctuaciones al inicio. El nistagmo vertical, aunque característico en otras series, es poco frecuente en la nuestra.