



Neurology perspectives



19683 - PREVALENCIA Y ESPECTRO FENOTÍPICO DE LA SCA27B (GAA-FGF14) Y OTRAS ATAXIAS GENÉTICAS EN UNA COHORTE DE ATAXIA TARDÍA

Iruzubieta Agudo, P.¹; Albajar Gómez, I.¹; Pellerin, D.²; Bergareche Yarza, A.¹; Mondragón Rezola, E.¹; Vinagre Aragón, A.¹; Núñez Manjarrés, G.¹; Fernández Torrón, R.¹; Moreno Izco, F.¹; Equiza Bazán, J.¹; Campo Caballero, D.¹; Poza Aldea, J.¹; Ruibal Salgado, M.¹; Formica Martínez, A.¹; Croitoru, I.¹; Ruiz Sales, M.³; Schluter Martín, A.³; Casanovas Pons, C.⁴; Pujol Onofre, A.³; Brais, B.⁵; Houlden, H.⁶; López de Munain Arregui, A.¹; Ruiz Martínez, J.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea; ²Servicio de Neurología. UCL Queen Square Institute of Neurology London; ³Servicio de Neurociencias. Idibell; ⁴Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge; ⁵Servicio de Neurogenética. Montreal Neurological Institute-Hospital; ⁶Servicio de Neurogenética. UCL Queen Square Institute of Neurology London.

Resumen

Objetivos: Expansiones en el gen FGF14 (*fibroblast growth factor 14*) causan ataxia espinocerebelosa 27B (SCA27B). Este trabajo estudia la prevalencia de SCA27B en una cohorte de ataxia tardía y define las causas genéticas más frecuentes en dicha cohorte, proponiendo un algoritmo para guiar el estudio genético.

Material y métodos: Se reclutaron 107 pacientes con ataxia tardía, 64 (60%) con causa genética desconocida. En estos, se realizó el estudio de expansiones en FGF14.

Resultados: De los 64 pacientes evaluados, 18 presentaban una expansión patogénica (28%). La mediana de edad de inicio fue de 62,5 años. 7 pacientes (39%) experimentaron síntomas episódicos al inicio de la enfermedad. Las características clínicas más comunes incluyeron ataxia de la marcha (100%) y disartria cerebelosa leve (67%). Downbeat nistagmo estuvo presente en el 37,5% (6/16). La resonancia magnética cerebral mostró atrofia vermiana aislada en el 13% (2/15) y atrofia cerebelosa difusa en el 47% (7/15). Se muestran los datos del uso de la fampridina durante 4 años en dos pacientes, mostrando en uno una estabilización clínica y en otro una mejoría sustancial. La serie completa fue dividida en tres grupos según la presencia de neuropatía o espasticidad. Expansiones en RFC1 fueron la principal causa de ataxia con neuropatía, SPG7 de ataxia con espasticidad y SCA27B de ataxia pura. En base a esto, proponemos un algoritmo de diagnóstico.

Conclusión: SCA27B es la causa más común de ataxia tardía en nuestra cohorte (17%, 18/107). Estos resultados respaldan el estudio de expansiones en FGF14 en estos pacientes.