



## 17924 - ATAXIA EPISÓDICA TARDÍA. ANÁLISIS DE UNA SERIE DE 39 PACIENTES. IDENTIFICACIÓN DE UNA NUEVA MUTACIÓN EN NUESTROS PACIENTES

Genis Batlle, D.<sup>1</sup>; Alemany Perna, B.<sup>1</sup>; Molina Porcel, L.<sup>2</sup>; Gardenyes Bernaus, J.<sup>3</sup>; Gelpi Mantius, E.<sup>4</sup>; Volpini Bertrán, V.<sup>5</sup>; Ramió i Torrentà, L.<sup>6</sup>; Aldecoa Ansorregui, I.<sup>2</sup>; López Domínguez, D.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Dr. Josep Trueta de Girona; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona; <sup>3</sup>Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge (IDIBELL). Hospital Duran i Reynals; <sup>4</sup>Division of Neuropathology and Neurochemistry, Department of Neurology. Medical University of Vienna, Vienna, Austria; <sup>5</sup>Servicio de Genética. Centre Diagnòstic Genètic Molecular. Hospital Duran i Reynals; <sup>6</sup>Neurología. Unidad de Enfermedades Neurodegenerativas. Hospital Universitari Dr. Josep Trueta de Girona.

### Resumen

**Objetivos:** Describir los datos clínicos, genéticos, y neuropatológicos de una serie de 39 pacientes con ataxia episódica de inicio tardío (AEIT).

**Material y métodos:** Criterio de inclusión principal: episodios agudos de ataxia que se inician después de los 50 años. Datos: herencia, semiología, evolución y estudios genéticos realizados. Descripción de nueva mutación. Resultados de tratamiento. Descripción de estudio neuropatológico (cuatro donantes).

**Resultados:** Cuatro ataxias dominantes, dos ataxias recessivas y 33 casos esporádicos. Edad de inicio 71 años (56-84). Discapacidad grave en 8 años (marcha y bipedestación imposibles). Clínica en episodios: bipedestación imposible. Síndrome principal: ataxia (100%), *down-beat nystagmus* (85%), caídas (80%), vértigo (38%), náuseas-vómitos (33%), nistagmo horizontal (32%), disartria (42%). Clínica en período interictal: ataxia (88%), tandem alterado (91%), giro alterado (73%), caídas (64%), *down-beat nystagmus* (70%), Romberg positivo (60%), disartria (30%). Estudio genético SCA's: no se detectan mutaciones. Estudio mutaciones ataxia episódica: único caso con mutación en CACNA1A (ataxia dominante). Nueva Expansión intrónica (en 10 casos). Hallazgos comunes: atrofia vermiana, pérdida de neuronas de Purkinje en vermis, pérdida de neuronas en dentado y núcleos vestibulares. Detectada nueva mutación en 2 de estos donantes. Tratamiento: acetazolamida sin mejoría. 4-aminopiridina reduce episodios (número y gravedad).

**Conclusión:** La AEIT se presenta en forma esporádica en la mayoría, y como hereditaria en unos pocos. La evolución es progresiva (80%) con síndrome vestíbulo-cerebeloso, que conduce a una imposibilidad para la bipedestación y la marcha. La 4-aminopiridina puede disminuir los síntomas. La reciente mutación encontrada permite un diagnóstico certero de algunos de los pacientes con AEIT, tanto hereditarios como esporádicos