



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

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

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