



Neurology perspectives



17130 - ATAXIA EPISÓDICA TIPO 2: ESTUDIO DESCRIPTIVO DE 10 PACIENTES PROCEDENTES DE UN HOSPITAL TERCIARIO DE LA COMUNIDAD DE MADRID

Alcalá Torres, J.; Santos Martín, C.; Amarante Cuadrado, C.; González Arbizu, M.; Posada Rodríguez, I.J.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Resumen

Objetivos: Describir una serie de pacientes con ataxia episódica tipo 2 (AE2), atendiendo a variables epidemiológicas, clínicas, radiológicas y terapéuticas.

Material y métodos: Revisión retrospectiva de pacientes con diagnóstico molecular de AE2 (mutación en gen CACNA1A), entre 2009-2022. Datos recogidos de la base de datos de la Unidad de Trastornos del Movimiento de nuestro centro.

Resultados: Se analizaron 10 pacientes (cuatro familias y un caso aislado). La mayoría fueron mujeres (60%). La mediana de edad al diagnóstico fue 39,5 años, con un retraso diagnóstico mediano de 27,5 años. El 80% tenían historia familiar previa del espectro fenotípico de CACNA1A (ataxia, migraña, epilepsia), aunque solo el 40% asociaban epilepsia o migraña. Dos casos consanguíneos tuvieron descendencia homocigota con mortalidad infantil por encefalopatía epiléptica del desarrollo tipo 42. Se detectaron 5 mutaciones diferentes de CACNA1A, siendo la más frecuente c.5569C>T (p.Arg1857X). El 80% tenían desencadenantes, siendo el estrés (87,5%) el más común. La mayoría (60%) tuvieron una frecuencia mensual de episodios. Seis pacientes desarrollaron ataxia crónica, aunque solo uno precisaba apoyo en la marcha. El 71% de pacientes con neuroimagen presentaron atrofia cerebelosa (100% predominio vermiano). El 70% inició acetazolamida durante el seguimiento, con respuesta a dosis bajas en el 66,7%. La mitad asociaron complicaciones (nefrolitiasis).

Conclusión: La AE2 presenta alta variabilidad fenotípica intrafamiliar. Podría existir asociación entre frecuencia de episodios y ataxia crónica, no así con la atrofia cerebelosa. La acetazolamida, aunque es eficaz, no está exenta de complicaciones. El retraso diagnóstico es la regla, por lo que se requiere elevado índice de sospecha.