



# Neurology perspectives



## 17222 - RESULTADOS A LARGO PLAZO DE LA TALAMOTOMÍA POR ULTRASONIDOS FOCALIZADOS DE ALTA INTENSIDAD EN EL SÍNDROME TEMBLOR/ATAXIA ASOCIADO AL CROMOSOMA X FRÁGIL

Morata Martínez, C.<sup>1</sup>; Campins Romeu, M.<sup>1</sup>; Martínez Torres, I.<sup>1</sup>; Baviera Muñoz, R.<sup>1</sup>; Gutiérrez Martín, A.<sup>2</sup>; Conde Sardón, R.<sup>2</sup>; Losada López, M.<sup>3</sup>; Sastre Bataller, I.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>2</sup>Servicio de Neurocirugía. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. ASCIRES Grupo Biomédico.

### Resumen

**Objetivos:** El síndrome temblor/ataxia asociado al cromosoma X frágil (FXTAS) se produce por la premutación (55-200 repeticiones de CGG) del gen FMR1. Se relaciona con ataxia, deterioro cognitivo y temblor en ocasiones muy incapacitante. Existen pocos casos descritos de talamotomía por ultrasonidos focalizados de alta intensidad (Vim-HIFU) en pacientes con FXTAS y los resultados a largo plazo actualmente son desconocidos. Describimos los resultados de seguimiento a 1 año de un paciente tratado mediante esta técnica.

**Material y métodos:** La gravedad del temblor se valoró mediante la escala Fahn Tolosa Marin (FTM), el equilibrio mediante la escala de Berg, la calidad de vida con la escala QUEST y se recogieron efectos secundarios. Valoraciones basal, 1 mes y 1 año post-HIFU.

**Resultados:** El procedimiento quirúrgico fue corto (18 minutos, 6 sonicaciones). El paciente presentó una mejoría del temblor de la mano tratada (parte A + B, escala FTM) del 86% al mes y del 72% al año. La discapacidad (parte C, escala FTM) disminuyó 81,25% al mes y 93,75% al año mejorando su calidad de vida en 100%. Como efectos secundarios presentó mareo durante el procedimiento y al mes empeoramiento de la estabilidad (Berg: 49) y disimetría leve que se resolvieron por completo antes de los 6 meses. Sin efectos secundarios al año de seguimiento.

**Conclusión:** La talamotomía por ultrasonidos de alta intensidad puede ser un tratamiento eficaz y seguro a largo plazo en pacientes con síndrome de temblor/ataxia asociado a X frágil.