



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

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ²Servicio de Neurocirugía. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ³Servicio 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 dismetría 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.