



19043 - Ataxia espinocerebelosa tipo 35 (SCA35): una nueva mutación en el gen TGM6

Manso Calderón, R.; Sevillano García, M.

Servicio de Neurología. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

Resumen

Objetivos: La ataxia espinocerebelosa tipo 35 (SCA35) representa una rara enfermedad autosómica dominante causada por mutaciones en el gen TGM6 que codifica transglutaminasa 6 (TG6). SCA35 se caracteriza por ataxia cerebelosa lentamente progresiva y signos piramidales. Describimos el caso de una nueva mutación en el gen TGM6.

Material y métodos: Mujer de 76 años que desarrolla inestabilidad para la marcha progresiva y dificultad para alcanzar objetos desde los 16 años. A los 50 años, asocia problemas de dicción y caídas recurrentes, requiriendo silla de ruedas para desplazamientos > 10 metros a los 74 años. Nacida de padres no consanguíneos, tenía tres hermanos mayores fallecidos con edades entre los 70 y 79 años sin síntomas neurológicos. En la exploración, se objetivan disartria, nistagmus *down beating*, dismetría, inestabilidad y marcha atáxica con apoyo. Las puntuaciones en la Escala para la Evaluación y Calificación de la Ataxia (SARA) y la Escala Cooperativa Internacional de Calificación de Ataxia (ICARS) fueron a los 72 años (23/40 y 52/100, respectivamente) y a los 76 (28/40 y 60/100).

Resultados: Análisis con paneles metabólicos y autoinmunes normales. RM cerebral: atrofia cerebelosa y leve tronco-encefálica. EMG, PESS y DaTSCAN: sin hallazgos patológicos. Secuenciación del exoma completo (WES) identificó al caso índice como portadora heterocigota de la mutación c.115A>T (p.Ser39Cys) en el exón 2 del gen TGM6.

Conclusión: Las mutaciones en TGM6, aunque raras, deben considerarse en el diagnóstico diferencial de ataxias cerebelosas progresivas de inicio tardío o progresión lenta no diagnosticadas, tanto en casos esporádicos como familiares.