Neurology Perspectives. 2023;3(S1):2

Neurology perspectives

19683 - Prevalencia y espectro fenotípico de la SCA27B (GAA-FGF14) y otras ataxias genéticas en una cohorte de ataxia tardía

Iruzubieta Agudo, P.[1]; Albajar Gómez, I.[1]; Pellerin, D.[2]; Bergareche Yarza, A.[1]; Mondragón Rezola, E.[1]; Vinagre Aragón, A.[1]; Núñez Manjarrés, G.[1]; Fernández Torrón, R.[1]; Moreno Izco, F.[1]; Equiza Bazán, J.[1]; Campo Caballero, D.[1]; Poza Aldea, J.[1]; Ruibal Salgado, M.[1]; Formica Martínez, A.[1]; Croitoru, I.[1]; Ruiz Sales, M.[3]; Schluter Martín, A.[3]; Casasnovas Pons, C.[4]; Pujol Onofre, A.[3]; Brais, B.[5]; Houlden, H.[6]; López de Munain Arregui, A.[1]; Ruiz Martínez, J.[1]

[1]Servicio de Neurología. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea; [2]Servicio de Neurología. UCL Queen Square Institute of Neurology London; [3]Servicio de Neurociencias. Idibell; [4]Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge; [5]Servicio de Neurogenética. Montreal Neurological Institute-Hospital; [6]Servicio de Neurogenética. UCL Queen Square Institute of Neurology London.

Resumen

Objetivos: Expansiones en el gen FGF14 (*fibroblast growth factor 14*) causan ataxia espinocerebelosa 27B (SCA27B). Este trabajo estudia la prevalencia de SCA27B en una cohorte de ataxia tardía y define las causas genéticas más frecuentes en dicha cohorte, proponiendo un algoritmo para guiar el estudio genético.

Material y métodos: Se reclutaron 107 pacientes con ataxia tardía, 64 (60%) con causa genética desconocida. En estos, se realizó el estudio de expansiones en FGF14.

Resultados: De los 64 pacientes evaluados, 18 presentaban una expansión patogénica (28%). La mediana de edad de inicio fue de 62,5 años. 7 pacientes (39%) experimentaron síntomas episódicos al inicio de la enfermedad. Las características clínicas más comunes incluyeron ataxia de la marcha (100%) y disartria cerebelosa leve (67%). Downbeat nistagmo estuvo presente en el 37,5% (6/16). La resonancia magnética cerebral mostró atrofia vermiana aislada en el 13% (2/15) y atrofia cerebelosa difusa en el 47% (7/15). Se muestran los datos del uso de la fampridina durante 4 años en dos pacientes, mostrando en uno una estabilización clínica y en otro una mejoría sustancial. La serie completa fue dividida en tres grupos según la presencia de neuropatía o espasticidad. Expansiones en RFC1 fueron la principal causa de ataxia con neuropatía, SPG7 de ataxia con espasticidad y SCA27B de ataxia pura. En base a esto, proponemos un algoritmo de diagnóstico.

Conclusión: SCA27B es la causa más común de ataxia tardía en nuestra cohorte (17%, 18/107). Estos resultados respaldan el estudio de expansiones en FGF14 en estos pacientes.

2667-0496 / © 2023, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Neurología (SEN). Todos los derechos reservados.