



## 20286 - ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 15 COMO PARTE DEL ESPECTRO CLÍNICO DE LAS MUTACIONES DEL GEN ITPR1

Díaz Castela, M.<sup>1</sup>; Álvarez Martínez, M.<sup>2</sup>; García González, N.<sup>2</sup>; Hernando Acero, I.<sup>2</sup>; Vargas Mendoza, A.<sup>1</sup>; López Peleteiro, A.<sup>1</sup>; Suárez Huelga, C.<sup>1</sup>; Lanero Santos, M.<sup>1</sup>; Fernández Menéndez, S.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias; <sup>2</sup>Laboratorio de Genética. Hospital Universitario Central de Asturias.

### Resumen

**Objetivos:** Describir las peculiaridades clínicas, moleculares y radiológicas de la ataxia espinocerebelosa tipo 15 (SCA15) por mutación del gen ITPR1.

**Material y métodos:** Revisión de la historia clínica de varios miembros de una familia con SCA15 por mutación del gen ITPR1.

**Resultados:** La muestra se compone de 10 individuos (todos hermanos), 7 sintomáticos, 6 mujeres, con una edad media de 64 años y debut clínico en torno a los 44 años. Entre las generaciones previas, destacaba que tanto el padre, como la abuela paterna presentaban un trastorno de la deambulación no filiado. El desarrollo clínico fue lentamente progresivo, compuesto por un síndrome vertiginoso posicional, asociado a una inestabilidad de la marcha, sin sintomatología piramidal ni datos cognitivos significativos. La gravedad clínica, cuantificada mediante la escala SARA abarca desde 5 hasta 18 puntos. Se dispone de datos de neuroimagen de 8 miembros, en los que 5 muestran una atrofia disbalanceada, mayor del vermis y con relativa preservación de los hemisferios cerebelosos; además no se aprecia alteración de las estructuras supratentoriales ni del troncoencéfalo. Dos de los pacientes presentan datos de polineuropatía sensitiva desmielinizante leve crural distal en el estudio neurofisiológico. El estudio genético mediante NGS no ofreció datos patológicos. No fue hasta la realización de array-CGH en 3 sujetos, donde se observó una delección de 133 kilobases en el gen ITPR1, relacionado con el fenotipo clínico de SCA15.

**Conclusión:** El análisis del gen ITPR1 puede ayudar en el diagnóstico de confirmación de las ataxias genéticas y, por tanto, se recomienda su inclusión en los paneles genéticos.