



20783 - ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 48 (SCA48): AMPLIANDO EL ESPECTRO CLÍNICO

Manso Calderón, R.¹; Sevillano García, M.¹; Benito, J.²; Vázquez, G.³

¹Servicio de Neurología. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca; ²Servicio de Neuropsicología. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca; ³Servicio de Neurofisiología Clínica. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

Resumen

Objetivos: Mutaciones en el gen STUB1 causan las ataxias espinocerebelosas autosómico recesiva (SCA16) y dominante (SCA48). SCA16 se caracteriza por una edad de inicio temprana, hipogonadismo, epilepsia y disfunción autonómica, mientras SCA48 presenta un inicio más tardío con trastornos psiquiátricos y parkinsonismo, existiendo solapamiento fenotípico entre ambas (ataxia, deterioro cognitivo, hiperreflexia y distonía). Describimos el primer caso de SCA48 con disautonomía.

Material y métodos: Varón de 56 años que desarrolla inestabilidad para la marcha progresiva, habla escandida y dismetría desde los 49 años. A los 54 años, asocia deterioro cognitivo, depresión, apatía y parkinsonismo. Nacido de padres no consanguíneos, tiene un hermano y una hija sanos. En la exploración, se objetivan déficits en funciones ejecutivas y atención, disartria, bradicinesia y rigidez en extremidades izquierdas, impersistencia motora, dismetría bilateral y leve ataxia.

Resultados: Análisis con paneles metabólicos, autoinmunes y serologías normales. LCR: BOC, proteínas A?42, tau y 14-3-3 negativas. RM cerebral: atrofia vermiciana y de hemisferios cerebelosos más pronunciada en áreas posteriores (lóbulos VI y VII). DaTSCAN: hipoactividad en putamen derecho. SPECT cerebral: defecto cortical posterior en lóbulos occipitales y corteza cerebelosa. EMG de fibra gruesa y respuesta simpático-cutánea normales; análisis del intervalo R-R muestra disfunción cardiovagal (afectación del SNA parasimpático). Secuenciación del exoma completo (WES) identifica al caso como portador en heterocigosis de la variante c.433_435del (p.K145del) en el exón 3 del gen STUB1.

Conclusión: Las mutaciones en STUB1, aunque raras, deben considerarse en el diagnóstico diferencial de ataxias cerebelosas progresivas con fenotipo de enfermedad Huntington-*like* y disautonomía cardiovagal, incluidos casos esporádicos.