



## 20899 - AMPLIANDO EL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DEL *HOT CROSS BUN SIGN*: DESCRIPCIÓN CLÍNICO-RADOLÓGICA DE UNA COHORTE DE SCA34

Olmedo Saura, G.<sup>1</sup>; Bernal, S.<sup>2</sup>; Rodríguez Santiago, B.<sup>2</sup>; Pons, C.<sup>3</sup>; Navalpotro, I.<sup>4</sup>; Guisado Alonso, D.<sup>4</sup>; García Sánchez, C.<sup>1</sup>; Kulisevsky, J.<sup>1</sup>; Pérez Pérez, J.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>2</sup>Servicio de Genética. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Hospital General de Granollers; <sup>4</sup>Servicio de Neurología. Hospital del Mar.

### Resumen

**Objetivos:** SCA34 se ha vinculado con seis mutaciones en el gen ELOVL4. La caracterización inicial de esta condición se realizó en una familia franco-canadiense que presentaba ataxia cerebelosa y eritroqueratodermia *variabilis* (EKV). Desde entonces, se han reportado 60 casos, siendo las manifestaciones clínicas más frecuentes: ataxia de la marcha, disgracia, nistagmo y con menos frecuencia EKV. Radiológicamente destaca una atrofia cerebelosa y protuberancial, a menudo acompañada por el signo *Hot Cross Bun Sign* (HCBS). Describir las características clínico-radiológicas de tres familias independientes afectadas por SCA34 debido a una misma variante genética identificada en ELOVL4.

**Material y métodos:** Estudio observacional prospectivo de pacientes afectados por SCA34 seguidos en una unidad de ataxias. Se incluyeron variables demográficas, antecedentes familiares y evaluaciones neurológicas sistemáticas. Se administraron las escalas SARA y SDFS para medir la gravedad, funcionalidad y progresión de la enfermedad, se analizaron datos de neuroimagen.

**Resultados:** De los 143 pacientes incluidos en nuestra cohorte de ataxias cerebelosas hereditarias, 4 fueron diagnosticados de SCA34 (2,8%), tras identificar en todos ellos la mutación NM\_022726.4:c.698C>T; pT233M en ELOVL4. Estos pacientes pertenecen a 3 familias originarias de diferentes regiones de España. Clínicamente, todos muestran ataxia cerebelosa lentamente progresiva, disgracia y nistagmo (media SARA y SDFS: 8,1 y 3,8). Dos pacientes presentan síntomas miccionales. Ninguno tiene EKV. La neuroimagen muestra atrofia olivo-ponto-cerebelosa (OPCA) en todos, con HCBS en tres de ellos.

**Conclusión:** Nuestros resultados contribuyen a expandir la muestra y caracterización de la variante c.698C>T en ELOVL4. Confirmamos que HCBS es un signo consistente y probablemente más sensible que el hallazgo de EKV.