



20911 - ATAXIA EPISÓDICA TIPO 2: OPORTUNIDAD TERAPÉUTICA CON INDEPENDENCIA DE LA EDAD

Manso Calderón, R.; Vizcaya, J.; Ravelo, M.; González, A.; Sevillano, M.

Servicio de Neurología. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

Resumen

Objetivos: La ataxia episódica tipo 2 (AE2) es una canalopatía autosómico dominante por mutaciones en el gen CACNA1A. Se caracteriza por inicio infanto-juvenil con episodios de ataxia cerebelosa prolongados (varias horas) desencadenados por estrés, vértigo y disartria. Aunque con el tiempo se han descrito casos con ataxia permanente o progresiva, la respuesta al tratamiento en mayores de 65 años es poco conocida.

Material y métodos: Varón de 73 años que desde los 13 años refiere episodios de inestabilidad, debilidad generalizada y disartria de varias horas. La frecuencia episódica fue semanal hasta los 30 años, con periodo de estabilización hasta los 70 años, en que reaparecen 9-12 episodios al año de unos 15-30 minutos. Los paroxismos se desencadenan con estrés y ejercicio físico. El paciente, nacido de padres no consanguíneos, tiene una hermana con migraña con aura y un primo con epilepsia. En la exploración interictal se objetivan nistagmus evocado por la mirada y leve ataxia.

Resultados: Análisis con paneles metabólicos y autoinmunes normales. RM cerebral: atrofia cerebelosa. Secuenciación del exoma completo (WES) identifica al caso como portador en heterocigosis de la variante c.835C>T;(p.Arg279Cys) del gen CACNA1A (EA2). Presenta respuesta parcial a dosis baja de acetazolamida (250 mg), que no se aumenta por mareos. Se indica 4-aminopiridina (5 mg TID), con marcada reducción de los episodios y mejoría de la ataxia interictal.

Conclusión: Con independencia de su edad, los pacientes con AE2 pueden beneficiarse del tratamiento con acetazolamida o 4-aminopiridina para la disminución de episodios y/o progresión de la ataxia.