



21308 - NUEVA VARIANTES EN EL GEN SETX RELACIONADO CON ATAXIA ESPINOCEREBELOSA CON NEUROPATÍA AXONAL TIPO 2. A PROPÓSITO DE UN CASO

Gómez González, A.¹; Ortega Hidalgo, C.²; Romero Godoy, J.¹; Campos Villegas, A.¹; Pinel Ríos, J.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Virgen de la Victoria; ²Servicio de Neurología. Hospital Virgen de la Victoria.

Resumen

Objetivos: La ataxia espinocerebelosa con neuropatía axonal tipo 2 (SCAN2) es una enfermedad rara que se suele diagnosticar entre los 7 y los 25 años de edad. Se caracteriza por ataxia cerebelosa progresiva asociado a neuropatía periférica, atrofia cerebelosa, apraxia oculomotora y elevación de niveles de alfa-fetoproteína en suero. Es causada por variantes en el gen SETX de herencia autosómica recesiva.

Material y métodos: Mujer de 42 años con cuadro de ataxia desde infancia. Padres sanos y hermano con fenotipo y cuadro clínico similar, pendiente de estudio genético.

Resultados: Se presenta el caso de una paciente que comienza en la infancia con alteración de la marcha y afectación de los movimientos oculares externos. Además, asociaba deterioro cognitivo leve, debilidad de miembros inferiores, neuropatía sensitivomotora axonal y temblor de tipo postural. La RM objetivó signos de atrofia cerebelosa y el estudio genético mostró que era portadora heterocigota de los cambios c.5308_5311del (p.E1770fs15) y c.4987C>T(p.R1363*) en el gen SETX, relacionado con ataxia espinocerebelosa con neuropatía axonal tipo 2 (SCAN2). Actualmente se encuentra con tratamiento sintomático con clonazepam.

Conclusión: Las ataxias hereditarias conforman un amplio espectro de enfermedades donde la clínica y la genética se complementan para llegar a un correcto diagnóstico. Se han desarrollado nuevas formas de estudio que posibilitan la confirmación, con un alto índice de exactitud. Conocer mejor la genética y la fisiopatología ayudará al desarrollo de tratamientos modificadores y es fundamental realizar un diagnóstico anticipado para la prevención de complicaciones y consejo genético.