



Neurology perspectives



22579 - ATAXIA, NISTAGMO Y NEUROPATÍA PERIFÉRICA SENSITIVA DE INICIO TARDÍO EN NUEVA VARIANTE SCA27B

Casas Peña, E.¹; Nava Cedeño, D.²; Muro García, I.¹; Lorenzo Barreto, P.¹; Cañada Lahoz, E.¹; López Manzanares, L.¹; Vivancos Mora, J.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario de La Princesa; ²Servicio de Análisis Clínicos. Hospital Universitario de La Princesa.

Resumen

Objetivos: Describir el cuadro de ataxia cerebelosa de inicio tardío (LOCA), curso progresivo y patrón familiar de herencia AD en SCA27B (descubierta en 2022).

Material y métodos: Inicio a los 50 años de ataxia de la marcha, con empeoramiento progresivo, aparición de nistagmo *downbeat*, hipopalestesia y disminución de reflejos en miembros inferiores. Antecedentes familiares: padre y tía paterna con trastorno de marcha y equilibrio iniciados a los 70 y 40, respectivamente. Hermana con trastorno de marcha. Pruebas complementarias: analítica sanguínea con autoinmunidad, vitaminas, marcadores tumorales y serologías, negativa; RM columna y EEG: anodinos; RM craneal: retracción parenquimatosa ligera de predominio vermiano; PESS: alteración desmielinizante de la vía somatosensorial de MMII; estudio genético: negativo para SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8, SCA12, SCA17, ATN1/DRPLA, ataxia de Friedreich, premutación de X frágil, CANVAS, panel de genes NSG asociados a paraparesia espástica, neuropatías y ataxias hereditarias. Debido a la reciente identificación de expansiones de más de 250 repeticiones GAA en intrón 1 de FGF14 en LOCA tipo SCA27B, se solicita estudio ante clínica compatible.

Resultados: Portadora en heterocigosis de un alelo expandido patológico con penetrancia completa en el gen FGF14, clínicamente afecta de ataxia espinocerebelosa SCA27B (MIM#620174). Inició tratamiento con acetazolamida.

Conclusión: Nuevas técnicas genéticas como la secuenciación de lectura larga, permitieron identificar expansiones de repeticiones de GAA del gen FGF14. (Normal: 6-246. Penetrancia incompleta: 250-300. Penetrancia completa: > 300). Estudios sugieren que la SCA27B podría ser causa frecuente de LOCA. Destacamos la importancia de sospecharla en pacientes con patrón AD de inicio en edad adulta. Terapéuticamente se sugiere fampridina o acetazolamida.