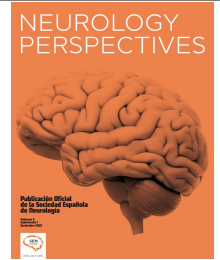




# Neurology perspectives



## 22039 - AUSENCIA DE EXPANSIONES PATOGENICAS EN EL GEN TBP EN LA PRIMERA FAMILIA DESCRITA CON ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 48 (SCA48)

Alemanya Perna, B.<sup>1</sup>; López Domínguez, D.<sup>1</sup>; García Huguet, M.<sup>2</sup>; Pastor Muñoz, P.<sup>3</sup>; de Michelle, G.<sup>4</sup>; Santorelli, F.<sup>5</sup>; Genís Batlle, D.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Unitat d'Atàxies i Paraparèsies Espàstiques. Servei de Neurologia. Hospital Universitari de Girona Doctor Josep Trueta. Hospital Santa Caterina; <sup>2</sup>Servei de Neurologia. Hospital Universitari de Girona Doctor Josep Trueta. Hospital Santa Caterina. <sup>3</sup>Unidad de Enfermedades Neurodegenerativas y Trastornos del Movimiento. Hospital Germans Trias i Pujol; <sup>4</sup>Department of Neurosciences, Reproductive and Odontostomatological Sciences. University of Naples Federico II; <sup>5</sup>Molecular Medicine for Neurodegenerative and Neuromuscular Diseases Unit. IRCCS Stella Maris Foundation.

### Resumen

**Objetivos:** La SCA48 fue descrita en 2018 en una familia con síndrome cognitivo-afectivo-cerebeloso de años de evolución, desarrollando posteriormente ataxia pura asociada a atrofia cerebelosa. Los pacientes afectados eran portadores del cambio patogénico en heterocigosis c.823\_824delCT en el gen STUB1. A nivel mundial se han descrito más familias con otros cambios patogénicos en el gen STUB1 y con ampliación del fenotipo. La SCA17 es una ataxia espinocerebelosa producida por expansiones CAG. Expansiones de 41-48 repeticiones se consideran intermedias (TBP-IE), con una penetrancia incompleta. Recientemente se ha planteado la posible herencia digénica de SCA48, hipotetizando que es necesaria la presencia de TBP-IE (entre 41 y 48 repeticiones) para causar el cuadro clínico característico de SCA48. También se ha expuesto la posible influencia de TBP-IE como modificador de SCA48, causando mayor deterioro cognitivo y menor supervivencia.

**Material y métodos:** Analizamos las expansiones CAG del gen TBP de 10 miembros de la primera familia descrita con SCA48.

**Resultados:** De los 10 miembros analizados, 9 son afectados de SCA48. De ellos, 6 son mujeres y 3 son hombres. El rango de expansiones CAG en el gen TBP son 36-39 en todos ellos.

**Conclusión:** En la primera familia con SCA48 no observamos la presencia de TBP-IE, descartando por tanto que su presencia sea condición necesaria para presentar el fenotipo característico de SCA48, y que por tanto presente herencia digénica. En cualquier caso, es necesaria la descripción de un mayor número de casos para sacar conclusiones de mayor peso y comprender la posible interacción de estas 2 alteraciones genéticas.