



23139 - PRESENTACIÓN ATÍPICA DE SCA 8: DISTONÍA SEGMENTARIA ANTES DE LA ATAXIA

Moreno Moraleda, E.; Lucas Oliver, E.; Pérez Ceballos, J.; Serrano de Castro, P.

Servicio de Neurología. Hospital Regional Universitario de Málaga.

Resumen

Objetivos: Describir un caso de ataxia espinocerebelosa tipo 8 (SCA 8) con debut en la adolescencia mediante distonía segmentaria unilateral y enfatizar las dificultades diagnósticas que conllevan los fenotipos atípicos.

Material y métodos: Varón de 19 años evaluado por distonía dolorosa progresiva del miembro superior derecho iniciada a los 18 años, con antecedente de retraso psicomotor leve. Se realizó exploración neurológica sistemática, escalas Fahn-Tolosa-Marsden y SARA, estudios neuroimagenológicos (RM cerebral y ¹⁸F-FDG-PET), neurofisiológicos (electroneurografía y potenciales evocados somatosensoriales) y análisis genético mediante panel de ataxias y TP-PCR.

Resultados: La exploración reveló distonía fija y temblor en miembro superior derecho, disartria moderada y ataxia de la marcha (SARA 12/40; FTM 65/120). La RM mostró atrofia cerebelosa hemisférica con vermis relativamente preservado; el ¹⁸F-FDG-PET confirmó hipometabolismo cerebeloso y cortical difuso con hipermetabolismo motor. El electroneurograma evidenció polineuropatía axonal sensitiva y los PESS indicaron alteración de la conducción periférica. El análisis genético identificó un alelo expandido patogénico en el gen ATXN8, confirmando SCA 8. Durante la hospitalización se ensayaron terapias farmacológicas (baclofeno, clonazepam, zonisamida) y toxina botulínica con mejoría transitoria del componente doloroso.

Conclusión: Este caso subraya que SCA 8 puede presentarse en la adolescencia con distonía segmentaria unilateral prominente y neuropatía sensitiva, antes de la ataxia típica, lo que retrasa el diagnóstico. La integración de neuroimagen funcional y estudio genético dirigido resulta esencial para confirmar la etiología y evitar exploraciones invasivas o tratamientos inmunomoduladores innecesarios. Reconocer estos fenotipos amplía el espectro clínico de SCA 8 y facilita el consejo genético temprano.