



Neurology perspectives



23230 - SIGNOS MOTORES EXTRAPIRAMIDALES EN ATAXIAS HEREDITARIAS POR EXPANSIONES

Gámez Carbonell, J.¹; Carmona, F.²; Lorenzo-Bosquet, C.³; Cuberas-Borrós, G.⁴; de Fabregues, O.⁵; Gámez, A.⁶

¹Servicio de Neurología. Clínica GMA. Universidad Autónoma de Barcelona; ²Departamento de Genética, Microbiología y Estadística. Universidad de Barcelona; ³Servicio de Medicina Nuclear. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ⁴Unitat d'R+I. Althaia Xarxa Assistencial Universitària de Manresa; ⁵Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ⁶Servicio de Neurooftalmología. Hospital San Rafael.

Resumen

Objetivos: Los signos motores extrapiramidales (SMEP) se presentan en pacientes con ataxias cerebelosas hereditarias. Sin embargo, se desconoce cuál es su prevalencia real en los diferentes subtipos de ataxia y su repercusión en la discapacidad funcional de los pacientes. Este estudio tuvo como objetivo determinar la prevalencia de SMEP en una cohorte de pacientes con ataxias cerebelosas hereditarias causadas por expansiones.

Material y métodos: Se caracterizaron clínica y genéticamente cincuenta y un pacientes con ataxia. La progresión de la enfermedad y los SMEP se investigaron según un protocolo que incluía: 1) la Escala Cooperativa Internacional de Calificación de Ataxia (ICARS), 2) la Escala para la Evaluación y Clasificación de la Ataxia (SARA) y 3) la Estadificación Funcional de la Ataxia (FARS). Los signos de parkinsonismo se evaluaron mediante la escala MDS-UPDRS-III.

Resultados: Se observó SMEP en todas las formas de ataxia en nuestro grupo (SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8, SCA17, SCA27B, SCA36, DRPLA y FRDA), pero la frecuencia y el tipo de SMEP variaron entre los subtipos definidos genética y clínicamente. La bradicinesia, el temblor postural, la rigidez y la distonía fueron los SMEP más prevalentes. La distonía generalmente es poco común en las ataxias, pero su presencia sugiere SCA3. El SMEP fue independiente del tamaño de las repeticiones, lo que sugiere la posibilidad de genes modificadores.

Conclusión: Los signos motores extrapiramidales son frecuentes en las ataxias hereditarias por expansiones y pueden ayudar a predecir el subtipo genético ataxia, aunque no son específicos. La presencia de parkinsonismo conlleva una mayor discapacidad en los pacientes.