



## 22210 - DESCRIPCIÓN DEL FENOTIPO Y HALLAZGOS NEUROPATOLÓGICOS EN LA ATAXIA CEREBELOSA DOMINANTE CON NARCOLEPSIA Y SORDERA (ADCA-DN)

Manrique Arregui, L.<sup>1</sup>; Alvira Iraizoz, F.<sup>2</sup>; Zelaya Huerta, M.<sup>3</sup>; García Solaesa, V.<sup>4</sup>; Erro Aguirre, M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital de Navarra; <sup>2</sup>Centro de Investigación Biomédica. Navarrabiomed; <sup>3</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital de Navarra; <sup>4</sup>Servicio de Genética. Hospital de Navarra.

### Resumen

**Objetivos:** La ataxia cerebelosa dominante con narcolepsia y sordera (ADCA-DN) es una enfermedad infrecuente asociada a mutaciones en gen DNMT1. El espectro clínico es variable, destacando ataxia de la marcha, polineuropatía axonal, hipoacusia, demencia y narcolepsia. Describimos un caso con hallazgos neuropatológicos, escasamente documentado en la literatura.

**Material y métodos:** Descripción de fenotipo y hallazgos neuropatológicos de un caso con ADCA-DN.

**Resultados:** Mujer con cuadro de caídas por pérdida de tono de inicio a los 57 años. Antecedentes de hipoacusia neurosensorial bilateral y diabetes. Madre con diabetes e hipoacusia. De forma progresiva desarrolla deterioro cognitivo, hipersomnia e inestabilidad. En la exploración a los 60 años destaca una disartria leve, una ataxia de la marcha sin afectación de los movimientos oculares, ataxia apendicular, rigidez ni bradicinesia. Progresión hasta fallecimiento a los 64 años. El estudio neurofisiológico mostró una polineuropatía predominantemente sensitiva. En RM craneal se evidenció una atrofia cerebral de predominio parietal y cerebelosa moderada. El DaTSCAN no mostró denervación dopamínérgica presináptica y la polisomnografía nocturna fue normal. El estudio anatomico patológico de la autopsia clínica evidenció una pérdida de células de Purkinje con gliosis de Bergmann en cerebelo; pérdida axonal y desmielinización de cordones posteriores, pedúnculo cerebeloso superior y medio; y pérdida neuronal y axonal en ganglios raquídeos posteriores. La secuenciación del genoma completo (WGS) en proyecto NAGEN identificó una mutación patogénica en el gen DNMT1.

**Conclusión:** Los hallazgos anatomico patológicos muestran una degeneración del ganglio de raíz posterior y columnas posteriores, pudiendo ocasionar una ganglionopatía/neuronopatía sensitiva, lo que amplía el espectro clínico y neuropatológico descrito en ADCA-DN.