



22066 - EFECTIVIDAD DE LA 4-AMINOPIRIDINA (4-AP) EN PACIENTES CON SCA27B. ¿TENEMOS FINALMENTE UN TRATAMIENTO EFECTIVO EN EL MUNDO DE LAS SCA?

López Prado, Á.¹; Catalli, C.²; Iruzubieta Agudo, P.³; Martínez Seijas, M.¹; Callejo Seguela, M.¹; Marcos Fernández, N.¹; Fernández Llarena, L.¹; Valido Reyes, C.¹; Anciones Martín, V.¹; Lagüela Alonso, A.¹; Rodríguez-Antigüedad Zarrantz, A.¹; Rouco Axpe, I.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Cruces; ²Servicio de Genética. Hospital Universitario de Cruces; ³Department of Neurology. Montreal Neurological Institute. McGill University.

Resumen

Objetivos: Recientemente se ha identificado la expansión GAA en el gen FGF14 como causa de ataxia de inicio tardío (SCA27B), lo que resalta la necesidad de explorar tratamientos modificadores como la 4-aminopiridina (4-AP). El objetivo de este estudio fue evaluar la eficacia de este fármaco en nuestros pacientes.

Material y métodos: Se desarrolló un estudio observacional retrospectivo en seis pacientes con SCA27B tratados con 4-AP. Se aplicó un ANOVA de medidas repetidas para evaluar el efecto del tratamiento en tres momentos: pretratamiento, al mes y a los 3 meses. Además, se analizaron los datos disponibles a los 6 meses en cuatro de ellos y se recogieron variables clínicas y epidemiológicas.

Resultados: Se incluyeron seis pacientes (5 hombres y 1 mujer). La mediana de edad de inicio fue 60,5 años (rango: 20-76) y el tiempo de evolución 9,5 años (rango: 4-39). Todos debutaron con síntomas cerebelosos fluctuantes, con progresión en 4 de ellos. Cuatro mostraron atrofia cerebelosa al debut en RM. Se observó mejoría significativa en ICARS-I ($F(2,10) = 9,53, p = 0,005$), ICARS-II ($F(2,10) = 5,01, p = 0,03$) y en la situación funcional (0 normal, 6 dependiente total) ($F(2,10) = 15,00, p < 0,001$). A los 6 meses se mantuvo la mejoría en 4 pacientes, con valores medios en ICARS-I y II de 8,0 (DE 6,16) y 6,5 (DE 9,95) y en la situación funcional de 3 (DE 0,81). Todos reportaron reducción en la frecuencia y duración de las fluctuaciones.

Conclusión: El tratamiento con 4-AP mostró mejoría clínica y funcional significativa, especialmente en el primer mes, con estabilización posterior. Estos resultados preliminares apoyan su potencial terapéutico en SCA27B.