



# Neurology perspectives



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

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Cruces; <sup>2</sup>Servicio de Genética. Hospital Universitario de Cruces; <sup>3</sup>Department 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.