



22497 - FRECUENCIA Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LA ATAXIA ESPINOCEREBELOSA 27B EN UNA COHORTE ESPAÑOLA CON ATAXIA CEREBELOSA DE APARICIÓN TARDÍA

Vinagre Aragón, A.¹; Albajar Gómez, I.¹; Pacheco Mendoza, M.¹; Olmedo, G.²; Rouco, I.³; Adarnes Gómez, A.⁴; Baviera, R.⁵; Pérez Torre, P.⁶; Castillo Calvo, B.⁷; Morís, G.⁸; Martí, S.⁹; Colina, S.¹⁰; Alonso Pérez, J.¹¹; Bocos Portillo, J.¹²; Manrique, L.¹³; Gazulla, J.¹⁴; Sobrido, M.¹⁵; Rojas, L.¹⁶; Bellota Diago, E.¹⁷; Rubio, M.¹⁸; Garayoa Telletxea, L.¹; Fourcade, S.¹⁹; Méndez, A.²⁰; Kapetanovic, S.⁷; Kortazar, I.¹²; Pellerín, D.²¹; Dicaire, M.²¹; Houlden, H.²²; Brais, B.²¹; Alemany Perna, B.²³; Campo Caballero, D.¹; Mondragón Rezola, E.¹; Pardina Vilella, L.¹; Cámará Marcos, M.¹; Álvarez, V.⁸; Infante Ceberio, J.¹³; Bataller Alverola, L.⁵; Mir, P.⁴; Catalli, C.³; Pérez Pérez, J.²; Casasnovas, C.¹⁹; Ruiz Martínez, J.¹; Pujol, A.¹⁹; López de Munain Arregui, A.¹; Camacho González, P.¹; Iruzubieta, P.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea. Instituto de Investigación Sanitaria Biogipuzkoa;

²Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ³Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Cruces; ⁴Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Regional Virgen del Rocío; ⁵Servicio de Neurología.

Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ⁶Servicio de Neurología. Hospital Ramón y Cajal; ⁷Servicio de Neurología.

Hospital de Basurto; ⁸Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias; ⁹Servicio de Neurología.

Hospital General Universitario de Alicante; ¹⁰Servicio de Neurología. Hospital San Pedro; ¹¹Servicio de

Neurología. Complejo Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria; ¹²Servicio de Neurología. Hospital

Universitario de Araba; ¹³Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla; ¹⁴Servicio de

Neurología. Hospital Universitario Miguel Servet; ¹⁵Servicio de Neurología. Hospital Quirón A Coruña; ¹⁶Servicio

de Neurología. Hospital General de Albacete; ¹⁷Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario Lozano

Blesa; ¹⁸Servicio de Neurología. Hospital del Mar; ¹⁹Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge.

IDIBELL; ²⁰Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ²¹Department of Neurology. Montreal

Neurological Institute. McGill University; ²²Department of Neuromuscular Diseases. UCL Queen Square Institute

of Neurology; ²³Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Girona Doctor Josep Trueta.

Resumen

Objetivos: La ataxia espinocerebelosa 27B (SCA27B) está causada por una expansión intrónica de repeticiones GAA en el gen FGF14 (*fibroblast growth factor 14*). El objetivo de este trabajo fue actualizar la frecuencia y el fenotipo de la SCA27B en una cohorte multicéntrica de pacientes con ataxia cerebelosa de aparición tardía sin diagnóstico resuelto.

Material y métodos: Se cribaron 385 pacientes con ataxia de inicio tardío de causa desconocida y se recogieron datos clínicos.

Resultados: De los 385 pacientes cribados, 92 (24%) presentaron una expansión patogénica (> 250 repeticiones) y 15 (4%) una expansión de significado incierto (200-249 repeticiones). Se recogieron datos clínicos de 89 pacientes (66 de la cohorte cribada y 23 estudiados en otros laboratorios). La mediana (rango) de edad de inicio fue 62 (20-82) y en el 39% de los pacientes los síntomas eran episódicos. Las manifestaciones clínicas más comunes incluyeron ataxia de la marcha (94%),

disartria cerebelosa (62%) y alteraciones en la motilidad ocular extrínseca (MOE) (76%). El *downbeat nystagmus* (39%), el nistagmo evocado con la mirada horizontal (51%) y el seguimiento lento fraccionado (25%) fueron las alteraciones más comunes de la MOE.

Conclusión: La SCA27B representa una causa genética frecuente de ataxia cerebelosa de aparición tardía en la población española, con una prevalencia del 24% en pacientes sin diagnóstico previo. El fenotipo clínico más característico incluye ataxia de la marcha, alteraciones en MOE y desartria cerebelosa. Estos hallazgos destacan la importancia de incluir el estudio de la expansión GAA en FGF14 en la primera línea de diagnóstico genético de ataxias tardías no resueltas.