



# Neurology perspectives



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

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

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea. Instituto de Investigación Sanitaria Biogipuzkoa; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Cruces; <sup>4</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Regional Virgen del Rocío; <sup>5</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>6</sup>Servicio de Neurología. Hospital Ramón y Cajal; <sup>7</sup>Servicio de Neurología. Hospital de Basurto; <sup>8</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias; <sup>9</sup>Servicio de Neurología. Hospital General Universitario de Alicante; <sup>10</sup>Servicio de Neurología. Hospital San Pedro; <sup>11</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria; <sup>12</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Araba; <sup>13</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla; <sup>14</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Miguel Servet; <sup>15</sup>Servicio de Neurología. Hospital Quirón A Coruña; <sup>16</sup>Servicio de Neurología. Hospital General de Albacete; <sup>17</sup>Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa; <sup>18</sup>Servicio de Neurología. Hospital del Mar; <sup>19</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge. IDIBELL; <sup>20</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>21</sup>Department of Neurology. Montreal Neurological Institute. McGill University; <sup>22</sup>Department of Neuromuscular Diseases. UCL Queen Square Institute of Neurology; <sup>23</sup>Servicio 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 disartria 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.