



Neurology perspectives



22693 - SÍNDROME VESTÍBULO-CEREBELOSO DE EVOLUCIÓN CRÓNICA: ABORDAJE DIAGNÓSTICO INTEGRAL EN UN CASO COMPLEJO

Atorrasagasti Villar, A.; Espinoza-Vinces, C.; Pérez Prol, C.; Arango Quintero, P.; Urtasun Galmes, S.; Ulloa Bravo, J.; Riverol, M.

Servicio de Neurología. Clínica Universidad de Navarra.

Resumen

Objetivos: Describir un caso de ataxia espinocerebelosa tipo 27B (SCA27B) con síndrome vestibulo-cerebeloso, detallando su evolución clínica, hallazgos diagnósticos y confirmación genética en el contexto del diagnóstico diferencial de ataxias inmunomediadas y genéticas.

Material y métodos: Varón de 63 años, con antecedentes de hipertensión, dislipemia, apnea del sueño y enfermedad de Lyme tratada que, tras un accidente laboral, comienza con inestabilidad episódica progresiva hacia desequilibrio crónico y oscilopsia. Asociaba tinnitus izquierdo y cefalea occipital lancinante. Tenía antecedentes familiares de ataxia. La exploración mostró nistagmo horizontal y vertical inagotable sin signos cerebelosos clásicos. El estudio ORL reveló vestibulopatía bilateral con nistagmo vertical hacia abajo y ganancia hipométrica. La RM cerebral, PET-FDG y EMG fueron normales. Se descartaron causas infecciosas, autoinmunes (anticuerpos anti-GAD65, antineuronales, anti-GFAP, anti-mGluR1, anti-NMDA, serología celíaca) y CANVAS. El estudio genético mediante NGS identificó una variante patogénica en el gen FGF14, confirmando el diagnóstico de SCA27B.

Resultados: Se diagnosticó un síndrome vestibulo-cerebeloso en el contexto de SCA27B, confirmada por mutación patogénica en FGF14. Se instauró tratamiento sintomático con amitriptilina, obteniéndose una mejoría clínica significativa del nistagmo y el malestar subjetivo, y se realizó seguimiento funcional. Dada su presentación solapada con ataxias inmunomediadas o CANVAS, el estudio genético fue clave para evitar pruebas innecesarias y orientar el manejo clínico y familiar.

Conclusión: La SCA27B, causada por mutaciones en FGF14, puede presentarse con fenotipo vestibulo-cerebeloso y simular ataxias inmunomediadas. Este caso subraya la importancia del estudio genético en síndromes atáxicos crónicos y la utilidad de un abordaje diagnóstico integral para orientar el tratamiento y el consejo genético.