



Neurology perspectives



22191 - LA IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO PRECOZ EN LAS ATAXIAS HEREDITARIAS: A PROPÓSITO DE UNA FAMILIA CON ATAXIA GENÉTICA POR DÉFICIT DE VITAMINA E

Carrión Hurtado, M.; Escobar Segura, V.; Pascual Ferrer, M.; Ripoll Calafat, A.; Fernández García, M.; Espino Ibáñez, A.; Delgado Suárez, C.

Servicio de Neurología. Hospital Son Llàtzer.

Resumen

Objetivos: Las mutaciones conocidas en el gen TTPA provocan ataxia con deficiencia de vitamina E (AVED), enfermedad autosómica recesiva poco común en nuestro medio, pero tratable si se identifica precozmente.

Material y métodos: Presentamos una familia de seis hermanos, naturales de Guercif (Marruecos), de padres consanguíneos, dos de ellas afectas de ataxia de inicio en juventud.

Resultados: Nuestro caso índice es una mujer de 26 años, con desarrollo psicomotor normal, que a los 13 años comienza con temblor cefálico de extremidades y alteración de la marcha progresiva hasta precisar silla de ruedas desde los 18 años. A la exploración objetivamos ataxia, disartria, hipopalestesia bimaleolar, temblor cefálico y de extremidades de acción. En el estudio destacan vitamina E indetectable (en ausencia de alteración digestiva o malnutrición); RM cerebral normal; EMG con polineuropatía sensitiva-axonal leve; genética de ataxia de Friedreich; síndrome X frágil; y panel de SCA negativos. Se amplió el estudio con secuenciación de nueva generación (NGS) identificando una variante en homocigosis patogénica (c.744delA) en el gen TTPA. Su hermana (39 años), con un fenotipo más leve de inicio en adulto, resultó positiva en homocigosis para la misma mutación. Iniciamos tratamiento con vitamina E a dosis elevadas con estabilización clínica. El consejo genético permitió detectar seis niños en riesgo, asintomáticos, hijos de padres consanguíneos en la misma familia.

Conclusión: El tratamiento indefinido con vitamina E puede prevenir los síntomas en pacientes presintomáticos y detener la progresión en sintomáticos. El diagnóstico precoz y el consejo genético adecuado pueden modificar radicalmente el curso clínico en estos pacientes.