

20899. AMPLIANDO EL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DEL HOT CROSS BUN SIGN: DESCRIPCIÓN CLÍNICO-RADIOLÓGICA DE UNA COHORTE DE SCA34

Olmedo Saura, G.¹; Bernal, S.²; Rodríguez Santiago, B.²; Pons, C.³; Navalpotro, I.⁴; Guisado Alonso, D.⁴; García Sánchez, C.¹; Kulisevsky, J.¹; Pérez Pérez, J.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau;

²Servicio de Genética. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ³Servicio de Neurología. Hospital General de Granollers; ⁴Servicio de Neurología. Hospital del Mar.

Objetivos: SCA34 se ha vinculado con seis mutaciones en el gen ELOVL4. La caracterización inicial de esta condición se realizó en una familia franco-canadiense que presentaba ataxia cerebelosa y eritroqueratodermia *variabilis* (EKV). Desde entonces, se han reportado 60 casos, siendo las manifestaciones clínicas más frecuentes: ataxia de la marcha, disartria, nistagmo y con menos frecuencia EKV. Radiológicamente destaca una atrofia cerebelosa y protuberancial, a menudo acompañada por el signo *Hot Cross Bun Sign* (HCBS). Describir las características clínico-radiológicas de tres familias independientes afectadas por SCA34 debido a una misma variante genética identificada en ELOVL4.

Material y métodos: Estudio observacional prospectivo de pacientes afectados por SCA34 seguidos en una unidad de ataxias. Se incluyeron variables demográficas, antecedentes familiares y evaluaciones neurológicas sistemáticas. Se administraron las escalas SARA y SDFS para medir la gravedad, funcionalidad y progresión de la enfermedad, se analizaron datos de neuroimagen.

Resultados: De los 143 pacientes incluidos en nuestra cohorte de ataxias cerebelosas hereditarias, 4 fueron diagnosticados de SCA34 (2,8%), tras identificar en todos ellos la mutación NM_022726.4:c.698C>T; pT233M en ELOVL4. Estos pacientes pertenecen a 3 familias originarias de diferentes regiones de España. Clínicamente, todos muestran ataxia cerebelosa lentamente progresiva, disartria y nistagmo (media SARA y SDFS: 8,1 y 3,8). Dos pacientes presentan síntomas miccionales. Ninguno tiene EKV. La neuroimagen muestra atrofia olivo-ponto-cerebelosa (OPCA) en todos, con HCBS en tres de ellos.

Conclusión: Nuestros resultados contribuyen a expandir la muestra y caracterización de la variante c.698C>T en ELOVL4. Confirmamos que HCBS es un signo consistente y probablemente más sensible que el hallazgo de EKV.

20777. ¿CÓMO DETECTAR EL SÍNDROME COGNITIVO-AFECTIVO CEREBELOSO?: VALIDACIÓN DE LA VERSIÓN ESPAÑOLA DE LA SCHMAHMANN'S SCALE

Serrano Munuera, M.¹; Martínez-Regueiro, R.²; Martínez Fernández, E.³; Alemany-Perna, B.⁴; López Domínguez, D.⁵; Rojas-Bartolomé, L.⁶; Adames-Gómez, A.⁷; Pérez-Torre, P.⁸; Abenza-Abildúa, M.⁹; Rouco Axpe, I.¹⁰; Fera-Vilar, I.⁶; Pérez-Pérez, J.¹¹; Schmahmann, J.¹²; García-Sánchez, C.¹³

¹Unidad de Neurología. Facultad de Medicina. Fundació Hospital Sant Joan de Déu. Universidad de Vic-Universidad Central de Cataluña. Institut de Recerca i Innovació en Ciències de la Vida i de la Salut a la Catalunya Central; ²Departamento de Psicología Clínica y Psicobiología. NeuCogA-Aging. Faculty of Psychology and Center for Neuroscience. Brain, Body and Cognition Group. Cognitive Neuroscience Group. Faculdade de Psicologia. Universidade de Santiago de Compostela. Vrije Universiteit Brussels. Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela IDIS; ³Unidad de Neuromuscular y Ataxias. Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Regional Virgen Macarena; ⁴Unidad de Ataxias. Servicio de Neurología. Hospital Josep Trueta/Hospital Santa Caterina; ⁵Unidad de Ataxias. Unidad de Trastornos de Movimiento. Servicio de Neurología. Hospital Josep Trueta/Hospital Santa Caterina; ⁶Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete; ⁷Unidad de Trastornos del Movimiento. Servicio de Neurología y

Neurofisiología Clínica. Instituto de Biomedicina de Sevilla. Complejo Hospitalario Regional Virgen del Rocio. Centro de Investigación Biomédica en Red sobre Enfermedades Neurodegenerativas (CIBERNED); ⁸CSUR de Ataxias y Paraparesias Espásticas. Servicio de Neurología. Hospital Ramón y Cajal; ⁹Sección de Neurología. Hospital Universitario Infanta Sofía. Fundación para la Investigación e Innovación Biomédica. Hospital Universitario Infanta Sofía. Hospital Universitario del Henares; ¹⁰Unidad de Ataxias y Paraparesias Espásticas. Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Cruces; ¹¹Unidad de Trastornos del Movimiento. Departamento de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Universitat Autònoma de Barcelona; ¹²Ataxia Unit. Cognitive Behavioral Neurology Unit. Laboratory for Neuroanatomy and Cerebellar Neurobiology. Department of Neurology. Massachusetts General Hospital. Harvard Medical School; ¹³Unidad de Neuropsicología. Departamento de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

Objetivos: El síndrome cognitivo-afectivo cerebeloso (CCAS) se describió en 1998, y la escala en inglés para realizar su cribado se publicó en 2018. Sin embargo, esta no puede ser aplicada en población española. El objetivo de este estudio transversal es validar la versión española de la escala CCAS (sCCAS-S) en pacientes con ataxia cerebelosa y en controles.

Material y métodos: Hemos administrado prospectivamente la sCCAS-S a 158 pacientes con ataxia cerebelosa y 164 controles emparejados de diferentes provincias de España. Se ha evaluado su validez discriminante y reproducibilidad. La validez de constructo se comprobó en un subgrupo de pacientes mediante exámenes neuropsicológicos detallados. El grado de ataxia se midió con SARA y BARS (Brief Ataxia Rating Scale).

Resultados: La sCCAS-S posee buena consistencia interna y validez de constructo, es reproducible y discrimina adecuadamente pacientes y controles. La especificidad para el diagnóstico del CCAS, al usar los valores de corte del estudio original de EE. UU., fue menor que la hallada en aquel. Cuando corregimos por educación, mejoró hasta valores similares a los reportados para el diagnóstico de CCAS probable y definitivo. sCCAS-S fue más sensible que MoCA para detectar CCAS.

Conclusión: La sCCAS-S ha sido adecuadamente validada y ha mostrado ser consistente y reproducible. Respecto a su capacidad diagnóstica, discrimina los diagnósticos de CCAS probable y definitivo cuando se corrige por educación. De acuerdo con el autor de la escala, proponemos una versión en español que incluye este factor. La categoría de CCAS posible, diagnosticada con sCCAS-S, requiere una evaluación longitudinal para establecer su relevancia clínica.

21702. PARKINSONISMO SENSIBLE A L-DOPA Y DOWN-BEAT NYSTAGMUS COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE SCA27B. ¿UN NUEVO RED FLAG?

López Domínguez, D.; Alemany Perna, B.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari Dr. Josep Trueta de Girona.

Objetivos: Recientemente, SCA27B se describió como una ataxia de inicio tardío, que cursa con síndrome cerebeloso lentamente progresivo asociando *down-beat nystagmus* (DBN), pero su espectro clínico continúa en expansión.

Material y métodos: Reportamos 2 casos (no emparentados) de SCA27B con parkinsonismo al debut.

Resultados: 1) Hombre de 61 años, desarrolló síndrome acinético-rígid asimétrico con DBN y ataxia episódica en la primera valoración. 2) Mujer de 63 años, desarrolló temblor de reposo y síndrome acinético-rígid con DBN, sin ataxia. En ambos casos se inicia tratamiento dopaminérgico con buena respuesta, destacando estabilidad de parkinsonismo durante años, pero con desarrollo de ataxia cerebelosa progresiva. El DaTSCAN mostró una alteración asimétrica y la resonancia magnética cerebral mostró atrofia cerebelosa en ambos casos.