



## PÓSTERES

### LXXVI Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología (SEN)

Valencia, 19-23 de noviembre de 2024

#### Ataxias y paraparesias espásticas degenerativas + NeuroCOVID19 P

#### 21542. NO SOLO CANVAS: DOS FENOTIPOS INUSUALES ASOCIADOS A EXPANSIONES BIALÉLICAS EN RFC1

Gangas Barranquero, L.<sup>1</sup>; Rivera Sánchez, M.<sup>1</sup>; Polanco Fernández, M.<sup>1</sup>; Valera Barrero, A.<sup>1</sup>; Infante Ceberio, J.<sup>1</sup>; Pelayo Negro, A.<sup>1</sup>; Gutiérrez Martín, F.<sup>2</sup>; Jorge Roldán, S.<sup>3</sup>; Manrique Arregui, L.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Río Carrión; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Burgos.

**Objetivos:** El espectro fenotípico de las expansiones bialélicas en RFC1 se está expandiendo y desbordando el marco fenotípico más habitual como es el síndrome CANVAS. Describimos dos pacientes con fenotipos inusuales, un caso de ataxia del adulto que cumple criterios diagnósticos de AMS-C y otro caso con un fenotipo ELA-like en el contexto de una ataxia del adulto.

**Material y métodos:** Caso 1. Mujer con ataxia cerebelosa de inicio a los 57 años. Asocia clínica compatible con TCR, tics desde el inicio de los síntomas, hipotensión ortostática y piramidalismo. El DaTSCAN muestra deplección nigroestriatal bilateral y la RMN atrofia cerebelosa y pontina, con hiperseñal de los PCM. vHIT normal y EMG con datos de neuropatía sensitiva leve. Caso 2. Mujer con ataxia cerebelosa de inicio a los 54 años. Asocia tics crónicos, datos clínicos y EMG de neuronopatía sensitiva y vHIT normal. Tres años después del inicio de los síntomas desarrolla un cuadro progresivo de afectación generalizada de primera y segunda motoneurona.

**Resultados:** En ambos casos, el estudio genético inicial mostró una expansión monoalélica AAGGG en el gen RFC-1. Guiados por la sospecha clínica se repitió el test genético mostrando en esta ocasión expansiones bialélicas en ambos casos.

**Conclusión:** El espectro fenotípico de las expansiones RFC1 desborda el síndrome CANVAS y puede simular una AMS-C o provocar una afectación generalizada del sistema de motoneuronas. La presencia de tics y neuropatía sensitiva (ausente en AMS-C) debe guiar la sospecha diagnóstica. Ante un resultado genético con expansión monoalélica y un fenotipo compatible debe valorarse repetir el estudio genético.

#### 20783. ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 48 (SCA48): AMPLIANDO EL ESPECTRO CLÍNICO

Manso Calderón, R.<sup>1</sup>; Sevillano García, M.<sup>1</sup>; Benito, J.<sup>2</sup>; Vázquez, G.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca; <sup>2</sup>Servicio de Neuropsicología. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca; <sup>3</sup>Servicio de Neurofisiología Clínica. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

**Objetivos:** Mutaciones en el gen STUB1 causan las ataxias espinocerebelosas autosómico recesiva (SCA16) y dominante (SCA48). SCA16 se caracteriza por una edad de inicio temprana, hipogonadismo, epilepsia y disfunción autonómica, mientras SCA48 presenta un inicio más tardío con trastornos psiquiátricos y parkinsonismo, existiendo solapamiento fenotípico entre ambas (ataxia, deterioro cognitivo, hiperreflexia y distonía). Describimos el primer caso de SCA48 con disautonomía.

**Material y métodos:** Varón de 56 años que desarrolla inestabilidad para la marcha progresiva, habla escandida y dismetría desde los 49 años. A los 54 años, asocia deterioro cognitivo, depresión, apatía y parkinsonismo. Nacido de padres no consanguíneos, tiene un hermano y una hija sanos. En la exploración, se objetivan déficits en funciones ejecutivas y atención, disartria, bradicinesia y rigidez en extremidades izquierdas, impersistencia motora, dismetría bilateral y leve ataxia.

**Resultados:** Análisis con paneles metabólicos, autoinmunes y serologías normales. LCR: BOC, proteínas AB42, tau y 14-3-3 negativas. RM cerebral: atrofia vermiciana y de hemisferios cerebelosos más pronunciada en áreas posteriores (lóbulos VI y VII). DaTSCAN: hipoactividad en putamen derecho. SPECT cerebral: defecto cortical posterior en lóbulos occipitales y corteza cerebelosa. EMG de fibra gruesa y respuesta simpático-cutánea normales; análisis del intervalo R-R muestra disfunción cardiovagal (afección del SNA parasimpático). Secuenciación del exoma completo (WES) identifica al caso como portador en heterocigosis de la variante c.433\_435del (p.K145del) en el exón 3 del gen STUB1.

**Conclusión:** Las mutaciones en STUB1, aunque raras, deben considerarse en el diagnóstico diferencial de ataxias cerebelosas progresivas con fenotipo de enfermedad Huntington-like y disautonomía cardiovagal, incluidos casos esporádicos.

#### 20842. PARAPARESIA ESPÁSTICA PURA DE INICIO TARDÍO COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE FENILCETONURIA. A PROPÓSITO DE UN CASO

Mayo Suárez, L.<sup>1</sup>; Hermida Ameijeiras, A.<sup>2</sup>; Pardo Fernández, J.<sup>3</sup>; Canneti Heredia, B.<sup>1</sup>; García de Soto, J.<sup>1</sup>; Pouso Díz, J.<sup>3</sup>; Minguillón Pereiro, A.<sup>1</sup>; Martínez Coego, C.<sup>1</sup>; Sempere Navarro, C.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela; <sup>2</sup>Servicio de Medicina Interna. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago.

**Objetivos:** La fenilcetonuria es un trastorno hereditario autosómico recesivo poco frecuente, causado en la mayoría de los casos por mutaciones en el gen de la fenilalanina hidroxilasa (PAH), que produce una acumulación anómala del aminoácido fenilalanina. Sin tratamiento, cursa con discapacidad intelectual, alteraciones del desarrollo,