



Radiología



0 - Ataxia y tremor asociado a X-FRÁGIL. Lo que el radiólogo debería saber

L. Fernández Prudencio, A.M. López Moreno, G. Lucini Pelayo, L. Fernández de Alarcón, C. Rodríguez Godoy y C. Gil Perea

Centro Hospitalario Universitario de Badajoz, Badajoz, España.

Resumen

Objetivo docente: Describir los hallazgos en RM del síndrome de ataxia y tremor asociado a X-frágil. Hacer una revisión de las características clínicas y etiopatogénica de esta entidad.

Revisión del tema: Se realizó una búsqueda retrospectiva en nuestra base de datos buscando RM de pacientes con sospecha o diagnóstico confirmado de síndrome de ataxia y tremor asociado a X-frágil. Se han encontrado 15 pacientes con RM cerebral y diagnóstico de síndrome de ataxia y tremor asociado a X-frágil. Como recordatorio, el síndrome X-frágil o síndrome de Martin-Bell es la forma hereditaria más frecuente de retraso mental, causado por una expansión de más de 200-230 repeticiones del 5' trinucleótido (CGG) en una región del cromosoma X en la que se sitúa el gen FMR-1 (Fragile X Mental Retardation gene). El síndrome de tremor y ataxia asociado a X-frágil es un trastorno neurodegenerativo de inicio tardío que se produce en los portadores de este gen del cuando la expansión se encuentra en estado de premutación del síndrome de Martin-Bell (entre 55 y 200 repeticiones de gen FMR-1). A pesar de que en ambos síndromes es el mismo gen el que está afectado, los cuadros clínicos son muy diferentes.

Conclusiones: El síndrome de ataxia y tremor asociado a X-frágil es una entidad habitualmente infradiagnosticada con características propias en RM que deben hacer sospecharla. El conocimiento de estos hallazgos pueden sugerir el diagnóstico precozmente. El diagnóstico de confirmación requiere estudio genético, siendo necesario el consejo genético si se confirma.