

ATAXIA ESPINOCEREBELOSA 17 (SCA-17) COMO SÍNDROME HUNTINGTON-LIKE (HDL)

Pérez Piñeiro A¹., Fáñez Kertelj M¹., Álvarez Fernández E¹., Miranda Méndez S¹., Rozas Fernández P¹., Flórez Pico SM¹., Álvarez Carriles JC²., Álvarez Martínez MV²., Solar Sánchez DM¹.
Hospital Universitario de Cabueñes¹, Hospital Universitario Central de Asturias²

- **Objetivos:** descripción de caso clínico.

- **Material y métodos:**

Paciente de 34 años, AF + para patología psiquiátrica. Clínica progresiva de 3 años de evolución de deterioro de funciones cognitivas, agresividad y torpeza motora.

Exploración: deterioro cognitivo con signos de disfunción frontotemporal y alteraciones conductuales. Síndrome cerebeloso.

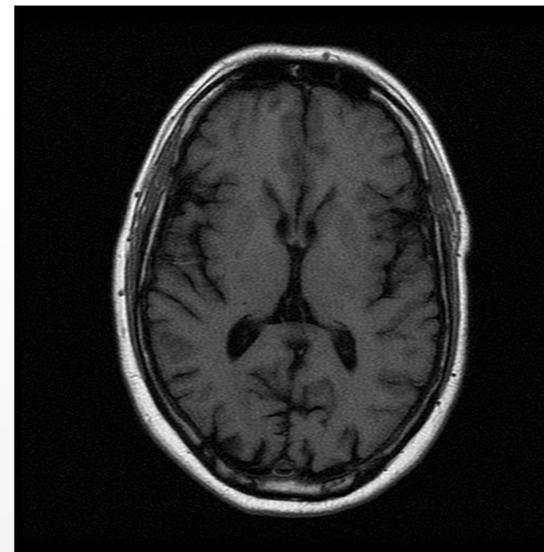
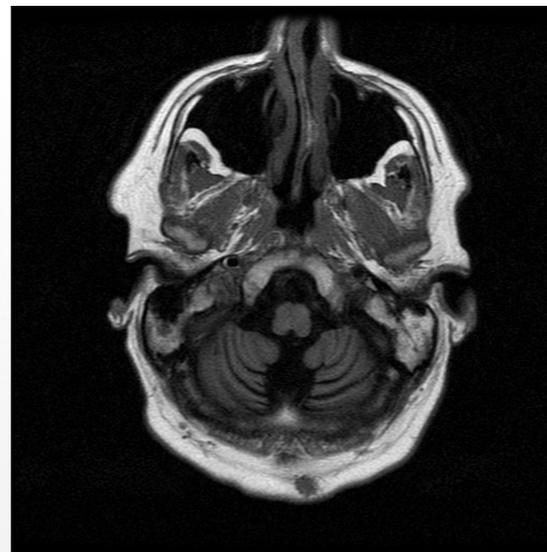
- **Resultados:**

Analítica completa normal. Estudio genético negativo para EH.
Expansión patológica en TBP que confirma SCA-17.

RM craneal: atrofia de estructuras de fosa posterior, sobre todo cerebelosa, y parietal posterior..

- **Evolución:**

Deterioro cognitivo severo multidominio, y empeoramiento motor progresivo con pérdida de autonomía para todas las actividades de la vida diaria



- **Discusión:**

Entre el 1-7% de los pacientes con fenotipo Huntington presentan una fenocopia de la enfermedad con estudio genético negativo. Sólo en el 3% de las fenocopias se llega a un diagnóstico genético, siendo la SCA-17 la más frecuentemente encontrada.

Varias de las fenocopias de la EH, entre ellas la SCA-17, son poliglutaminopatías, codificadas por una expansión del triplete CAG, en este caso, en la TBP, un factor de transcripción general del ARNm. El rango normal de repeticiones varía entre 25 y 42, y la enfermedad aparece a partir de 47, estando la edad de inicio inversamente relacionada con el número de repeticiones.

Los síntomas debutan entre los 19 y los 48 años con ataxia cerebelosa, demencia de perfil frontal, signos extrapiramidales o piramidales, epilepsia, o síntomas psiquiátricos. Existe atrofia de predominio cerebeloso, y es característica la hiperseñal en T2 en putámenes.

A pesar de que hay pocos casos descritos en la literatura, se recomienda su estudio en primer lugar en fenocopias de EH, por lo que se debe considerar en el diagnóstico diferencial.

BIBLIOGRAFÍA

- Pedroso JL, Thomaz de Freitas ML, Cristino Albuquerque MV, et al. Should spinocerebellar ataxias be included in the differential diagnosis for Huntington's diseases-like syndromes?. J Neurol Sci 347 (2014) 356–358.
- Su Yang a, Xiao-Jiang Li, and Shihua Li a. Molecular mechanisms underlying Spinocerebellar Ataxia 17 (SCA17) pathogenesis. Orphanet J Rare Dis 2016, VOL. 4, NO. 1, e1223580