



Objetivos:

Se han descrito casos de Ataxia de Friedreich (AF) con inicio atípico, de forma de ataxia sensitiva aislada, que tras un largo periodo evolutivo desarrollaron la sintomatología clásica. Presentamos tres casos de AF cuya manifestación predominante al inicio fue una alteración en la sensibilidad profunda.

Métodos:

Tres pacientes, dos hermanas mujeres de 42 y 43 años, con 17 años de evolución y una mujer de 63 años de edad con 22 años de evolución de ataxia sensitiva progresiva, se revisaron los datos clínicos y se realizó el estudio molecular del gen de la AF.

Resultados:

Los casos 1 y 2 de inicio a los 25 y 26 años (Fig.1) con inestabilidad en la marcha y pérdida de sensibilidad propioceptiva en MMII y MMSS, cuatro años después manifestaron temblor, disartria y dismetría ocular; el estudio electrofisiológico informó de polineuropatía sensitiva axonal (Tabla 2); molecularmente se determinó la expansión homocigoto GAA 314 y 314 respectivamente (Tabla 1). El curso de la enfermedad fue lentamente progresivo, con una puntuación en la Escala de Progresión de Ataxias Hereditarias (EPAH) de grado 3 y sin repercusión cardiológica en ambos casos.

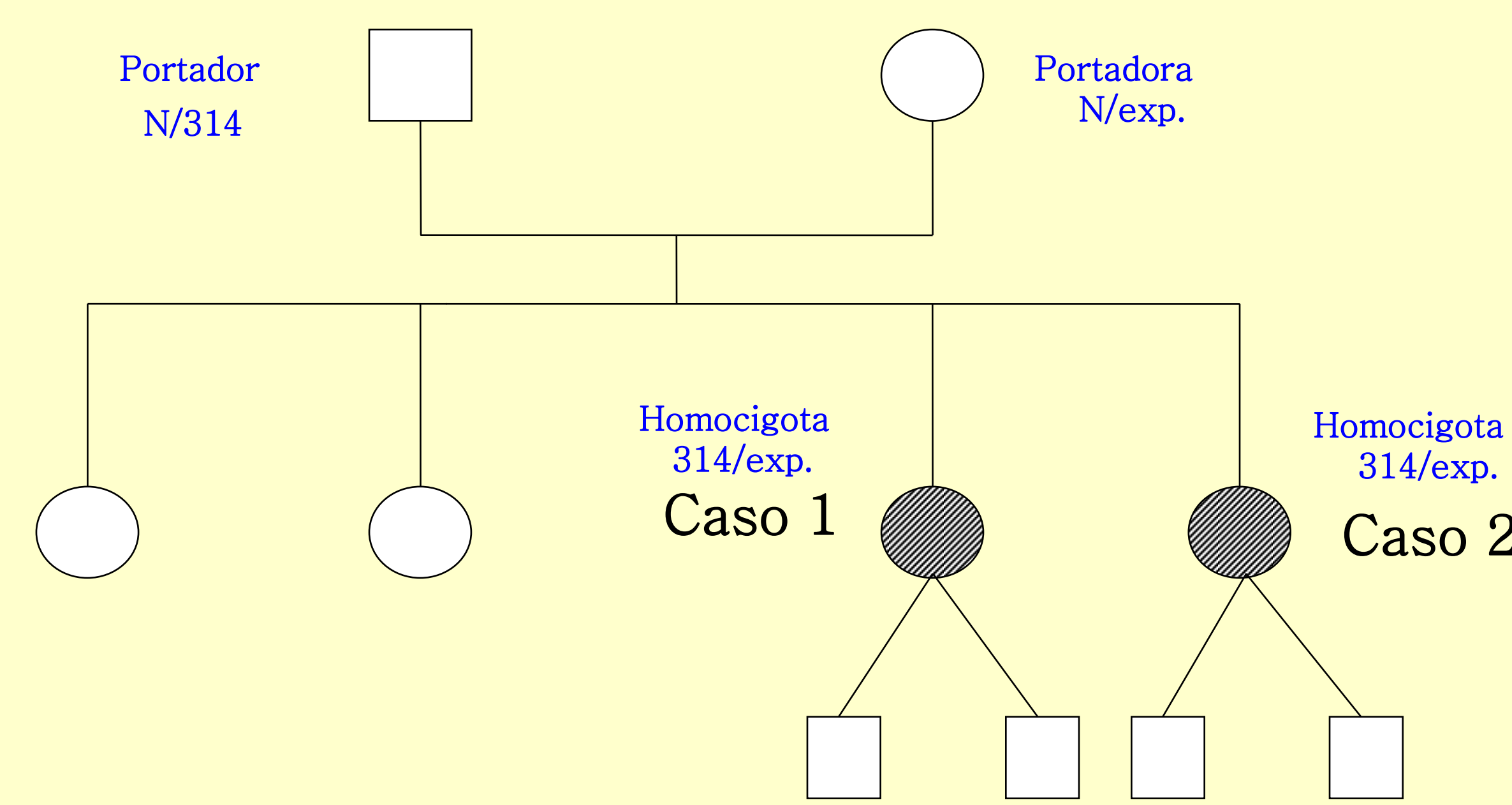


Fig.1 Árbol genealógico de los casos 1 y2

El caso 3 de comienzo a los 48 años con parestesias, disestesias, dolor urente e inestabilidad en la marcha, al octavo año de evolución de la enfermedad desarrolla sintomatología cerebelosa, expresado como temblor cefálico y disartria (tabla 1), el estudio electrofisiológico informó de polineuropatía sensitiva de predominio axonal (Tabla 2); se realizó estudio genético donde se observó la expansión homocigoto de GAA 75 (Tabla 1), el curso lentamente progresivo, con puntuación EPAH grado 2, sin cardiomiopatía.

Paciente	Edad/ Sexo	Edad de Inicio	Sintomas Inicio	Alteraciones de la sensibilidad profunda	Ataxia Marcha	Romberg	Fuerza Muscular	Reflejos	Síntomas Cerebelosos Instaurados	Expansión GAA/Nº Tripletes
Caso 1	42/F	25	Inestabilidad marcha	Moderada MMII y MMSS	Moderada	Positivo	Normal	Areflexia global	Disartria Dismetria Ocular Temblor	314/Exp
Caso 2	43/F	26	Inestabilidad marcha	Severa MMII y MMSS	Moderada/ Severa	Positivo	Normal	Areflexia global	Disartria Dismetria Ocular Temblor	314/Exp
Caso 3	63/F	48	Inestabilidad marcha Parestesias de MMII	Moderada MMII	Moderada	Positivo	Normal	Areflexia global	Disartria Temblor	75/Exp

Tabla 1. Características Clínicas y expansión GAA

Paciente	Conducción Motora	Respuesta F	Conducción sensitiva
Caso 1	Normal	Normal	Disminución de amplitud PRS/velocidades de conducción normales
Caso 2	Normal	Normal	Disminución de amplitud PRS/velocidades de conducción normales
Caso 3	Normal	Normal	Disminución de amplitud PRS/velocidades de conducción normales

Tabla 2. Estudio Electrofisiológico

Conclusiones:

La forma de AF de inicio sensitivo, tiene una presentación tardía (LOFA) y se caracteriza por una diminuta expansión CAG. Esta forma hay que tenerla presente en el estudio de las Ataxias Sensitivas Idiopáticas.

Bibliografía:

- 1.Berciano J, Combarros O, Calleja J, Polo JM, Pascual J and Leno C. Friedreich's ataxia presenting with pure sensory ataxia: a long-term follow-up study of two patients. Journal of neurology 1993;240(3):177-80
- 2.Dalakas MC. Chronic idiopathic ataxic neuropathy. Ann Neurol 1986; 19: 545-54
- 3.Mayo C, Hernandez C, Cantarero D, Martínez D, Urioste A, Robledo B, García-Ruiz E, Benitez O. Distribución de ataxias hereditarias dominantes y ataxia de Friedreich en la población española. Med Clin (Barc). 2000 Jun 24;115(4):121-5