

**ATAXIA ESPINOCEREBELOSA 7****INVESTIGACION CLINICA Y GENETICA EN UNA FAMILIA ARGENTINA****JUAN I. ROJAS<sup>1</sup>, MARINA ROMANO<sup>1</sup>, LILIANA PATRUCCO<sup>1</sup>, MARIA CRISTINA ZURRU<sup>1</sup>,  
PILAR IGARRETA<sup>2</sup>, EDGARDO CRISTIANO<sup>1</sup>**<sup>1</sup>*Servicio de Neurología, Hospital Italiano;* <sup>2</sup>*Laboratorio GENDA, Buenos Aires*

**Resumen** Las ataxias espino cerebelosas (AEC), constituyen un grupo de trastornos hereditarios neurodegenerativos de herencia autosómica dominante. Se caracterizan principalmente por la presencia clínica de ataxia cerebelosa asociada a oftalmoplejía, disartria, signos piramidales o extrapiramidales y pérdida de la sensibilidad profunda. La AEC 7 pertenece al grupo de las ataxias espinocerebelosas en la cual el trastorno es consecuencia de la expansión del triplete CAG localizado en el cromosoma 3 p12-p21. La característica clínica de dicha ataxia es la pérdida de la agudeza visual y posterior ceguera. Presentamos tres individuos de una familia con ataxia cerebelosa, pérdida de la agudeza visual y otros signos neurológicos. El diagnóstico fue confirmado por medio del análisis genético en el cual se observó la anomalía característica de la AEC 7. Este es el primer caso de AEC 7 en Argentina confirmado por estudio genético. En la revisión de la literatura (hasta enero 2006) se hallaron sólo dos familias notificadas en América Latina. El objetivo del trabajo es el de enfocar la atención en el diagnóstico de esta enfermedad degenerativa en pacientes que se presentan con ataxia cerebelosa progresiva asociada con disminución de la agudeza visual e historia familiar positiva.

**Palabras clave:** ataxias hereditarias, ataxias cerebelosas autosómico-dominantes, ataxia espinocerebelosa 7

**Abstract** *Spinocerebellar ataxia 7. Clinical and genetic investigation in an Argentine family.* Spinocerebellar ataxia (SCA) are a complex group of hereditary neurodegenerative disturbances of autosomal dominant pattern. They are largely characterized by the clinical presence of cerebellar ataxia related to opthalmoplegia, dysarthria, pyramidal and extra-pyramidal signs and loss of deep sensitivity. SCA 7 belongs to the SCA group in which the disturbance is a result of the expansion of CAG triplet repetition located in the 3p12-p21 chromosome. The characteristic clinical feature of SCA7 is the loss of visual acuity and blindness. We present here three cases of ataxia, from the same family, with loss of visual acuity and other neurological disorders. The diagnosis was confirmed by a genetic analysis of the index case in whom the characteristic genetic abnormality of SCA7 was discovered. To our knowledge, this is the first case of SCA7 confirmed by genetic study in Argentina. Only two other reports on family cases were found in a review of the literature of Latin America up to January 2006. The purpose of our report is to draw attention to the diagnosis of this degenerative disease in patients with progressive cerebellar ataxia associated with loss of visual acuity symptoms, where a positive family history is found.

**Key words:** hereditary ataxias, autosomal-dominant cerebellar ataxia, spinocerebellar ataxia 7