Neurology Perspectives. 2022;2(Espec Cong 1):189

Neurology perspectives

18518 - SÍNDROME DE ATAXIA CEREBELOSA, NEUROPATÍA Y ARREFLEXIA VESTIBULAR (CANVAS) Y FENOTIPOS ASOCIADOS A EXPANSIÓN PATOLÓGICA EN EL GEN RFC1: DESCRIPCIÓN DE UNA SERIE DE PACIENTES

Sánchez-Tejerina San José, D.[1]; Fernández Álvarez, P.[2]; Laínez, E.[3]; García Arumi, E.[2]; Gratacós, M.[3]; Seoane, J.L.[3]; Raguer, N.[3]; Llauradó Gayete, A.[1]; Sotoca, J.[1]; Salvado, M.[1]; Juntas Morales, R.[1]

[1]Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron;[2]Servicio de Genética. Hospital Universitari Vall d'Hebron;[3]Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Resumen

Objetivos: La presencia de expansión bialélica intrónica en el gen RFC1 se asocia con el síndrome CANVAS pero recientemente se están describiendo nuevos patrones del fenotipo. Realizamos una descripción fenotípica de una serie de pacientes con expansión patológica demostrada en el gen RFC1.

Material y métodos: Descripción de una serie de 16 pacientes con expansión patológica en el gen RFC1 y caracterización de los hallazgos clínicos, genéticos y de pruebas complementarias.

Resultados: La media de edad (años) al diagnóstico y de inicio de síntomas neurológicos fue 71,0 y 59,5 respectivamente. Existía un fenotipo CANVAS en 6/16 pacientes, 4/16 una neuronopatía sensitiva con vestibulopatía, 4/16 una neuronopatía sensitiva con ataxia asociada y 2/16 únicamente presentaban trastorno sensitivo en extremidades y tos crónica. Los reflejos de estiramiento muscular estaban presentes globalmente en 37,5%. La tos crónica estaba presenta en 15/16 y disautonomía en 4/16. La ataxia era predominantemente sensitiva y condicionaba requerimiento de apoyo suplementario en 6/16 casos.

Conclusión: En los últimos años estamos atendiendo a una expansión en espectro de patología asociado al gen RFC1, incluyendo diferentes grados de afectación vestibular, cerebelosa y del sistema nervioso periférico, desde el síndrome CANVAS hasta cuadros restringidos a una neuronopatía sensitiva y más recientemente una posible afectación concomitante de neurona motora. Se requiere la descripción de series más extensas, así como estudios de historia natural longitudinales para alcanzar una mejor definición de la enfermedad.

2667-0496 / © 2022, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Neurología (SEN). Todos los derechos reservados.