



17350 - CANVAS, UNA ENTIDAD PROTAGONISTA EN EL CAMPO DE LAS NEUROPATÍAS HEREDITARIAS. EXPERIENCIA CLÍNICA EN UN HOSPITAL TERCIARIO

González Villar, E.¹; Díaz-Maroto Cicuéndez, I.¹; Martínez Martín, Á.²; Martínez Fernández, I.¹; Restrepo Carvajal, L.¹; Cuenca Juan, F.¹; del Valle Pérez, J.A.²; Romero Sánchez, C.M.²; Alcahut Rodríguez, C.Á.¹; Pardal Fernández, J.M.³; Segura Martín, T.²; García García, J.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete; ²Servicio de Neurología. Hospital General de Albacete; ³Servicio de Neurofisiología Clínica. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.

Resumen

Objetivos: El síndrome de CANVAS fue definido inicialmente por la triada clínica “ataxia cerebelosa, hipofunción vestibular bilateral y neuropatía sensitiva”. El descubrimiento en 2019 de la mutación responsable de la enfermedad, una expansión bialélica (AAGGG) en el intrón 2 del gen RFC1, ha permitido ampliar su espectro fenotípico.

Material y métodos: Análisis descriptivo retrospectivo de una cohorte de pacientes con diagnóstico molecular de CANVAS en nuestro centro desde marzo de 2020.

Resultados: Identificamos 12 pacientes (9 mujeres), pertenecientes a 10 familias diferentes. Todos presentaron al inicio síntomas relacionados con una neuropatía sensitiva a una edad media de 56 ± 7 años (inestabilidad 58%, síntomas sensitivos 25%, SPI 17%). Padecían los crónica de larga evolución en el 100% de los casos. En la exploración los signos predominantes fueron la ataxia (75%) y el Romberg positivo (75%) con ROTs preservados o aumentados (58%). Objetivamos una disociación clínico-neurofisiológica con un daño axonal severo, a pesar de que con una media de 8 ± 7 años de evolución, el 75% mantenía deambulación autónoma. La triada clásica solo se detectó en un subgrupo minoritario (20%).

Conclusión: La neuronopatía sensitiva es una manifestación inicial y constante, a veces aislada, de la enfermedad de CANVAS. Se debería considerar este diagnóstico en todo paciente con diagnóstico de polineuropatía axonal sensitiva crónica “idiopática”, de forma independiente a la presencia de antecedentes familiares, sobre todo en presencia de los crónica. Las enfermedades secundarias a mutaciones en regiones intrónicas son un grupo en expansión cuya descripción puede arrojar luz a diversas enfermedades neuromusculares.