



## 17430 - ESTUDIO GENÉTICO DE CANVAS EN PACIENTES CON NEUROPATÍA SENSITIVA CRIPTOGÉNICA

Gajate García, V.<sup>1</sup>; Fenollar Cortés, M.D.M.<sup>2</sup>; Cotarelo Pérez, M.D.C.<sup>2</sup>; Oancea Ionescu, R.<sup>2</sup>; Martínez Vicente, L.<sup>1</sup>; Guerrero Sola, A.<sup>1</sup>; Galán Dávila, L.<sup>1</sup>; Horga Hernández, A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos; <sup>2</sup>Servicio de Análisis Clínicos. Hospital Clínico San Carlos.

### Resumen

**Objetivos:** Estudiar la prevalencia de expansiones patogénicas en el gen RCF1, asociadas a síndrome de CANVAS, en una cohorte de pacientes con neuropatías sensitivas criptogénicas, y caracterizar las diferencias clínicas entre los pacientes con y sin alteraciones en RFC1.

**Material y métodos:** Revisión de historias clínicas con carácter retrospectivo de pacientes atendidos en una unidad de neuromuscular de un hospital terciario a los que, desde el año 2019, se les ha realizado análisis de expansiones en el gen RFC1.

**Resultados:** Se analizaron un total de 141 pacientes con neuropatías sensitivas, de las cuales 63 se consideraron criptogénicas. La media de edad fue de 68 años, y 38 (60,3%) eran varones. Ninguno de los 63 pacientes tenía un diagnóstico previo de diabetes, pero 34 (53,9%) cumplía criterios analíticos de diabetes. En 17 pacientes (27%) se confirmó una expansión patogénica en homocigosis en RFC1. Comparando estos 17 pacientes con diagnóstico genético con los 46 pacientes restantes, dentro de los parámetros clínicos analizados, se observaron diferencias significativas entre ambos grupos en los síntomas de: inestabilidad ( $p = 0,011$ ), ataxia sensitiva ( $p = 0,001$ ), y síntomas y signos cerebelosos ( $p = 0,005$ ), así como en la afectación no longitud dependiente en la neurografía ( $p = 0,029$ ).

**Conclusión:** Como se muestra en nuestra serie, y en línea con estudios previos, el síndrome de CANVAS y neuropatías relacionadas constituyen una causa frecuente de neuropatía sensitiva criptogénica, lo cual hace recomendable considerar el estudio genético en estos casos. Determinados síntomas, signos y hallazgos electrofisiológicos pueden indicar una mayor probabilidad de CANVAS.