



19290 - Conveniencia de realización de pruebas vestibulares en neuronopatías sensitivas sin origen filiado: a propósito de un caso de CANVAS

Ortega Ortega, F.; Sánchez Fernández, F.; Cuenca Relinque, A.; Calle Serrano, M.; Martínez Fernández, E.

Servicio de Neurología. Hospital Virgen Macarena.

Resumen

Objetivos: Dentro de las etiologías de neuronopatías sensitivas destacan la paraneoplásica y el síndrome de Sjögren, quedando causas infrecuentes sin diagnóstico. Presentamos el caso de un paciente con inestabilidad de inicio tardío en el cual el estudio vestibular guio el diagnóstico.

Material y métodos: Varón de 61 años con antecedente de migraña que consulta por cuadro progresivo desde los 50 años de inestabilidad de la marcha, sensación de mareo en bipedestación y tendencia a caídas. A la exploración, sin alteración en fuerza segmentaria. Hipoalgesia desde cuello (no en guante y calcetín). Hipopallestesia en maléolos. Dismetría talón-rodilla. ROT rotulianos débiles y aquileos abolidos. Marcha inestable con ampliación de base de sustentación y alteración de reflejos posturales.

Resultados: Neuroimagen sin alteraciones reseñables. ENG con respuestas sensitivas abolidas con motoras preservadas (neuronopatía sensitiva). Body-TAC sin evidencia tumoral. Gammagrafía de glándulas salivales con hipocaptación bilateral pero con biopsia posterior negativa. Analítica incluyendo autoinmunidad sin hallazgos relevantes. Valorado por ORL con vHIT que demostraba hipofunción vestibular bilateral, solicitándose test genético para CANVAS que resultó positivo.

Conclusión: El síndrome de CANVAS se caracteriza por la tríada de neuronopatía sensitiva, arreflexia vestibular bilateral y ataxia cerebelosa, de inicio tardío (en torno 50 años) y progresión lenta. Genéticamente caracterizada por la expansión bialélica de los tripletes AAGGG del gen RFC1. La realización de pruebas vestibulares orientó el diagnóstico. Sería recomendable como prueba de segundo escalón en casos de neuronopatía sin causa filiada.