



19448 - CANVAS con evolución a ELA: a propósito de un caso

Nieva Sánchez, C.; Paul Arias, M.; García, A.; Freixa Cruz, A.; González Mingot, C.; Purroy, F.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari Arnau de Vilanova de Lleida.

Resumen

Objetivos: El síndrome de CANVAS es debido a la expansión bialélica de RFC1. Se caracteriza por la presencia de ataxia cerebelosa, neuropatía sensitiva y arreflexia vestibular. Un 55% de los casos tienen signos de motoneurona. Sin embargo, no se ha descrito como causa de ELA. Por otro lado, se ha detectado una polineuropatía (PLNP) sensitiva en un 12,5% de pacientes con ELA. Se describe un caso de CANVAS con evolución típica de ELA.

Material y métodos: Mujer de 83 años, con antecedentes de estenosis de canal cervical intervenida en 2 ocasiones y PLNP axonal hereditaria (hermano afecto) no filiada de debut a los 50 años. La paciente acude a consultas por cuadro de disartria y disfagia de 1 año de evolución, seguido de tetraparesia rápidamente progresiva. A la exploración destaca exoftalmos bilateral, estrabismo, atrofia lingual con fasciculaciones, atrofia interósea y tenar. Hipoestesia en manos, arreflexia y ataxia grave.

Resultados: En el EMG destaca una neuropatía axonal sensitiva asimétrica muy grave. Se superponen signos de denervación multiterritorial con denervación de 2a motora. EMT: afectación corticoespinal de 1ª motoneurona. A los 9 meses la paciente falleció a consecuencia de una insuficiencia respiratoria. Se realizó un estudio genético a su hermano que presentaba PLNP sensitiva axonal, ataxia, tos y estrabismo con expansión anormal AAGGG bialélica del RFC1, por lo que se diagnosticó de CANVAS.

Conclusión: Se presenta un CANVAS con una evolución a ELA típica. En base a nuestro caso, se debería plantear el estudio de RFC1 en pacientes con ELA que asocien PLNP sensitiva y ataxia.