



21542 - NO SOLO CANVAS: DOS FENOTIPOS INUSUALES ASOCIADOS A EXPANSIONES BIALÉLICAS EN RFC1

Gangas Barranquero, L.¹; Rivera Sánchez, M.¹; Polanco Fernández, M.¹; Valera Barrero, A.¹; Infante Ceberio, J.¹; Pelayo Negro, A.¹; Gutiérrez Martín, F.²; Jorge Roldán, S.³; Manrique Arregui, L.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla; ²Servicio de Neurología. Hospital Río Carrión; ³Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Burgos.

Resumen

Objetivos: El espectro fenotípico de las expansiones bialélicas en RFC1 se está expandiendo y desbordando el marco fenotípico más habitual como es el síndrome CANVAS. Describimos dos pacientes con fenotipos inusuales, un caso de ataxia del adulto que cumple criterios diagnósticos de AMS-C y otro caso con un fenotipo ELA-like en el contexto de una ataxia del adulto.

Material y métodos: Caso 1. Mujer con ataxia cerebelosa de inicio a los 57 años. Asocia clínica compatible con TCR, tos desde el inicio de los síntomas, hipotensión ortostática y piramidalismo. El DaTSCAN muestra depleción nigroestriatal bilateral y la RMN atrofia cerebelosa y pontina, con hiperseñal de los PCM. vHIT normal y EMG con datos de neuropatía sensitiva leve. Caso 2. Mujer con ataxia cerebelosa de inicio a los 54 años. Asocia tos crónica, datos clínicos y EMG de neuronopatía sensitiva y vHIT normal. Tres años después del inicio de los síntomas desarrolla un cuadro progresivo de afectación generalizada de primera y segunda motoneurona.

Resultados: En ambos casos, el estudio genético inicial mostró una expansión monoalélica AAGGG en el gen RFC-1. Guiados por la sospecha clínica se repitió el test genético mostrando en esta ocasión expansiones bialélicas en ambos casos.

Conclusión: El espectro fenotípico de las expansiones RFC1 desborda el síndrome CANVAS y puede simular una AMS-C o provocar una afectación generalizada del sistema de motoneuronas. La presencia de tos y neuropatía sensitiva (ausente en AMS-C) debe guiar la sospecha diagnóstica. Ante un resultado genético con expansión monoalélica y un fenotipo compatible debe valorarse repetir el estudio genético.