



# Neurology perspectives



## 21580 - SÍNDROME CANVAS: PRESENTACIÓN CLÍNICA Y EVOLUCIÓN EN UNA SERIE HOSPITALARIA

Martínez Gimeno, A.<sup>1</sup>; Jiménez, J.<sup>1</sup>; Baviera, R.<sup>1</sup>; Bataller, L.<sup>1</sup>; Gallano, P.<sup>2</sup>; González, L.<sup>2</sup>; Pérez, V.<sup>3</sup>; Millet, E.<sup>4</sup>; Tárrega, M.<sup>4</sup>; Colas, A.<sup>1</sup>; Sivera, R.<sup>1</sup>; Sevilla, T.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>2</sup>Servicio de Genética. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>3</sup>Servicio de Otorrinolaringología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>4</sup>Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

### Resumen

**Objetivos:** El síndrome CANVAS es una enfermedad neurodegenerativa autosómico recesiva caracterizada por una ataxia lentamente progresiva de inicio en la edad adulta causada por un daño concomitante de las neuronas sensitivas, el sistema vestibular y el cerebelo causada habitualmente por una expansión bialélica del pentanucleótido AAGGG en el gen RFC1. Nuestro objetivo es describir el fenotipo y evolución de una serie de pacientes en seguimiento en una unidad de neuromuscular de un hospital terciario.

**Material y métodos:** Se revisaron los datos clínicos de pacientes con demostración genética de la expansión bialélica AAGGG en el gen RFC1 en pacientes con sintomatología completa o parcial de CANVAS.

**Resultados:** Se identificó la expansión en 45 pacientes (37 familias). La mediana de la edad de inicio fue 56 años (rango: 27-76). Todos los pacientes presentaron neuropatía sensitiva que se manifestó como inestabilidad (70%) y/o síntomas de neuropatía de fibra pequeña (25%). Se demostró alteración vestibular en el 56% de los pacientes estudiados siendo lo más frecuente hipo/arreflexia vestibular bilateral. El 60% de pacientes referían tos que habitualmente precedió a los síntomas neuropáticos (hasta en más de 20 años). El 40% presentaron clínica de calambres y contracturas con expresión electromiográfica. Se realizó biopsia de nervio en dos pacientes, con pérdida de fibras mielínicas grandes y pequeñas sin fenómenos de regeneración. Funcionalmente, la mayoría de pacientes con inestabilidad deambulaban independientemente, necesitando apoyo el 40%.

**Conclusión:** Se aporta información clínica valiosa sobre el espectro fenotípico del CANVAS en una serie hospitalaria de pacientes.