



Neurology perspectives



21009 - CANVAS: "ESTA HISTORIA ME SUENA DE ALGO". UNA SERIE DE CASOS

Torres Sánchez, G.; El Mouhajir Mohamed, H.; González Campos, M.; Morgado Linares, R.

Servicio de Neurología. Hospital General Juan Ramón Jiménez.

Resumen

Objetivos: El síndrome de ataxia cerebelosa con neuropatía y arreflexia vestibular bilateral (CANVAS) es una enfermedad rara autosómica recesiva causada por la expansión del pentanucleótido AAGGG en el gen RCF1. Su incidencia y prevalencia no son bien conocidas y probablemente esté infradiagnosticado. Presentamos una serie de cuatro casos con diagnóstico clínico y genético de CANVAS con el fin de mejorar el conocimiento y reconocimiento de esta entidad.

Material y métodos: Se describe una serie de cuatro casos de CANVAS con confirmación genética. Se realiza una revisión sistemática mediante metodología PRISMA incluyendo revisiones en inglés y español acerca de CANVAS.

Resultados: La serie de casos trata de 4 pacientes con diagnóstico de CANVAS. Como dato llamativo, tres de ellos corresponden a una madre y dos de sus hijos, sin antecedentes de consanguinidad entre los progenitores, donde se confirmó el diagnóstico genético. La semiología consistió en inestabilidad de la marcha y polineuropatía axonal sensitiva de años de evolución asociada a disfunción vestibular bilateral, disautonomía e historia de tos crónica en tres de los casos. En todos ellos se confirmó la presencia de dos alelos expandidos AAGGG en el intrón 2 del gen RFC1 mediante estudio genético.

Conclusión: CANVAS es un síndrome clínico identificable que es fundamental conocer para poder sospecharlo precozmente. La presencia de una madre y dos hijos afectados indica que, probablemente, la condición de portador es frecuente en la población y, si la clínica es sugestiva, debemos insistir en el diagnóstico genético, a pesar de que no existan antecedentes que así lo sugieran.