



## 21035 - APROXIMACIÓN DIAGNÓSTICA A LA EXPANSIÓN BIALÉLICA RFC1 DESDE LA AFECTACIÓN DE NERVIO PERIFÉRICO

Barneto Clavijo, A.<sup>1</sup>; López Gata, L.<sup>1</sup>; Olea Ramírez, L.<sup>1</sup>; Garcés Pellejero, M.<sup>1</sup>; García Gorostiaga, I.<sup>1</sup>; Casado Naranjo, I.<sup>1</sup>; Cano Plasencia, R.<sup>2</sup>; Quijada Miranda, C.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Cáceres; <sup>2</sup>Servicio de Neurofisiología Clínica. Complejo Hospitalario de Cáceres.

### Resumen

**Objetivos:** El síndrome de CANVAS se caracteriza clínicamente por una ataxia cerebelosa con arreflexia vestibular, neuropatía sensitiva y tos seca. Definido clínicamente en 2011, se identificó genéticamente la expansión AAGGG en el gen RFC1 bialélica (recesiva) en 2019. Desde 2019, el fenotipo de la expansión se ha ampliado, describiéndose desde neuronopatía periférica sensitiva aislada hasta fenotipos complejos. Descripción de 3 casos clínicos de expansión bialélica AAGGG RFC1 manifestados como neuronopatía sensitiva y afectación vestibular.

**Material y métodos:** Descripción de 3 casos clínicos de expansión bialélica AAGGG RFC1 manifestados como neuronopatía sensitiva y afectación vestibular.

**Resultados:** Paciente 1. Mujer de 78 años en seguimiento desde 2015 por ataxia sensitiva (hipopallestesia distal, arreflexia aquilea, ataxia leve) con neuropatía axonal grave en electromiograma, no semiología cerebelosa, tos crónica estudiada por digestivo. En control electromiográfico neuronopatía sensitiva y afectación vestibular bilateral. RNM craneal normal. Paciente 2. Mujer de 66 años con tos crónica y síndrome de piernas inquietas, exploración normal con reflejos conservados. Electromiograma compatible con neuronopatía sensitiva y afectación vestibular bilateral. No realizada RNM craneal. Paciente 3. Hombre de 69 años con quejas cognitivas, inestabilidad de la marcha, disfagia y tos crónica. Exploración con arreflexia aquilea sin semiología cerebelosa y electromiograma con neuronopatía sensitiva y afectación vestibular bilateral. RNM craneal normal.

**Conclusión:** Debería plantearse el diagnóstico de la expansión RFC1 en pacientes con neuronopatía sensitiva en ausencia de síndrome cerebeloso, especialmente si asocia tos crónica.