



20730 - EXPLORANDO LA EVOLUCIÓN CLÍNICA DEL SÍNDROME DE ATAXIA CEREBELOSA, NEUROPATÍA SENSITIVA Y ARREFLEXIA VESTIBULAR (CANVAS): UN ANÁLISIS RETROSPECTIVO

Ruiz Infantes, M.; Gómez Fernández, F.; Rojas-Marcos, I.; Adarnes-Gómez, A.; Paradas-López, C.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Regional Virgen del Rocío.

Resumen

Objetivos: CANVAS es una ataxia mixta de inicio tardío cuyo origen genético se describió recientemente. Aunque su fenotipo clásico está bien definido, la evolución de los síntomas dificulta el diagnóstico precoz.

Material y métodos: Realizamos un análisis retrospectivo de historias clínicas digitales. Se incluyeron pacientes con diagnóstico de CANVAS y mutación del gen RFC1 en el Servicio de Neurología de un hospital de tercer nivel, con estudio cronológico de variables clínicas, diagnósticas y pronósticas.

Resultados: Analizamos 20 pacientes (60% mujeres) con edad media de inicio de síntomas $58 \pm 10,3$ años. El principal motivo de consulta fue la inestabilidad (65%), referida por el 100% en el seguimiento; seguida de síntomas sensitivos (25%). Sin embargo, el síntoma más precoz y segundo más prevalente fue la tos crónica (85%), estudiada previamente en 7/16 pacientes por distintas especialidades. Casi el 40% desarrolló disfagia y disartria durante el seguimiento. El 65% presentaba la triada completa. Tras una mediana de seguimiento de 11 años (rango 2-41), 70% sufría dependencia moderada-grave (mRS ≥ 3). En la exploración, casi el 100% presentaba alteración de la sensibilidad vibratoria en MMII y marcha atáxica, y 80% una RCP flexora, apoyando la indemnidad de fibras Aalfa. En las pruebas, 65% presentaba atrofia cerebelosa, el 100% signos compatibles con neuronopatía sensitiva y 100% de los vHIT fueron patológicos (9/9).

Conclusión: La anamnesis y exploración son claves en la sospecha de CANVAS, siendo la tos crónica un síntoma guía y diferenciador de otras ataxias de inicio tardío, lo que podría favorecer programas de detección precoz con otras especialidades. Su importancia radica en su morbilidad asociada, siendo una elevada proporción de pacientes dependiente tras varios años de evolución.