



Neurology perspectives



21522 - PATRONES CLÍNICOS, DE NEUROIMAGEN ESTRUCTURAL Y DE METABOLISMO CEREBRAL EN PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE SÍNDROME DE ATAXIA CEREBELOSA, NEUROPATÍA Y ARREFLEXIA VESTIBULAR (CANVAS)

Urtasun Galmés, S.¹; Arango Quintero, P.¹; Espinoza Vines, C.¹; Pérez Prol, C.¹; Prieto Azcárate, E.²; Arbizu, J.²; Gállego Pérez-Larraya, J.¹; Riverol, M.¹

¹Servicio de Neurología. Clínica Universidad de Navarra; ²Servicio de Medicina Nuclear. Clínica Universidad de Navarra.

Resumen

Objetivos: Describir los patrones clínicos, de neuroimagen y metabolismo cerebral en cuatro pacientes con diagnóstico genético de enfermedad de CANVAS.

Material y métodos: Estudio descriptivo de una serie de cuatro pacientes con diagnóstico genético de CANVAS. Se analizó la clínica principal, el debut y la evolución. También se recogieron los hallazgos de RM cerebral y patrones metabólicos de PET-FDG.

Resultados: En la muestra analizada, el 75% eran mujeres, con edades entre los 50 y 64 años al debut sintomático y con un tiempo de seguimiento entre 4 y 12 años hasta el momento. El síntoma cardinal fue la inestabilidad progresiva en todos los casos, con ataxia cerebelosa en la mitad. Todos los pacientes presentaron polineuropatía sensitiva o mixta. El 75% asociaron síndrome vestibular bilateral. Los cuatro pacientes presentaron tos crónica varios años antes de la aparición de la inestabilidad. Dos pacientes presentaron deterioro cognitivo en etapas avanzadas de la enfermedad (14 y 21 años tras el inicio de los síntomas). En cuanto a los hallazgos en RM cerebral, en el 75% se objetivó atrofia cerebelosa. En los estudios de PET se observó hipometabolismo frontal en el 75% de los pacientes y temporal en el 50%, así como hipermetabolismo en ganglios de la base.

Conclusión: Los síntomas clínicos son congruentes con la literatura disponible sobre enfermedad de CANVAS, incluso se objetivó deterioro cognitivo en etapas avanzadas, descrito de forma reciente como una condición asociada. En la RM cerebral puede observarse atrofia cerebelosa y en la PET-FDG hipometabolismo frontal y temporal e hipermetabolismo en ganglios de la base.