



22014 - CARACTERÍSTICAS CLÍNICO-RADOLÓGICAS, NEUROFISIOLÓGICAS Y GENÉTICAS DE SÍNDROME DE CANVAS: ANÁLISIS RETROSPECTIVO DE UNA SERIE DE CASOS

Varas Martín, E.¹; González Folgueral, C.¹; Ros González, I.¹; Freire Lázaro, M.¹; Montero Grande, C.¹; Jiménez Caballero, P.¹; Puime Rey, P.¹; García Arteche, M.¹; Guerrero Peral, A.²; Mulero Carrillo, P.¹; Pedraza Hueso, M.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario de Valladolid; ²Servicio de Análisis Clínicos. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Resumen

Objetivos: Describir las características clínico-radiológicas, neurofisiológicas y genéticas de una serie de pacientes con diagnóstico de síndrome de CANVAS (síndrome de ataxia cerebelosa con neuropatía y arreflexia vestibular) y compararlas con casos descritos en literatura.

Material y métodos: Estudio observacional retrospectivo de siete pacientes diagnosticados de CANVAS mediante análisis genético (expansión bialélica AAGGG en el gen RFC1). Se recogieron datos clínico-radiológicos, neurofisiológicos, genéticos, seguimiento funcional, y se compararon con series publicadas.

Resultados: La edad media de inicio de síntomas fue de 67 ± 11 años, con retraso diagnóstico de 5 ± 5 años. La clínica inicial predominante fue neuropatía sensitiva (71%) y tos crónica (43%), que precedió a los síntomas 38 ± 7 años. La tríada completa estuvo presente al diagnóstico en 3 (43%) pacientes. En el seguimiento, existió ataxia predominantemente sensitiva en 5 (71%), manifestándose al inicio en 3 (43%). Hubo síntomas cerebelosos en 4 (57%), y disfunción vestibular en 4 (57%), aunque solo 2 (29%) presentaron exploración vestibular patológica concluyente. La electroneurografía (ENG) mostró neuropatía sensitiva en 4 (57%), compatible con neuronopatía. Cuatro (57%) pacientes presentaron atrofia cerebelosa en RM cerebral. En todos los casos el pentanucleótido expandido fue AAGGG. La tríada clásica finalmente se observó en 3 (43%), y hubo 2 portadores homocigotos asintomáticos. La mediana de escala de Rankin modificada (mRs) al inicio fue de 0 (0-2) mientras que en el seguimiento 3 (43%) necesitaron apoyo para caminar y 1 (14%) silla de ruedas.

Conclusión: El síndrome de CANVAS puede presentarse de forma incompleta, siendo una entidad infradiagnosticada. Es fundamental la sospecha clínica para la solicitud del estudio genético específico, tratamiento de soporte y consejo genético. Se necesitan más estudios para comprender la patogenia y desarrollar futuras estrategias terapéuticas.