



CASO CLÍNICO

El síndrome de ataxia cerebelosa con neuropatía y arreflexia vestibular bilateral como explicación de una inestabilidad progresiva incapacitante

Cerebellar ataxia with neuropathy and bilateral vestibular areflexia syndrome (CANVAS) in an imbalance patient

Jesús J. Benítez del Rosario^{a,*}, María Elvira Santandreu Jiménez^b
y Manuel Lousa Gayoso^c

^a Servicio de Otorrinolaringología, Hospital General de Gran Canaria Dr. Negrín, Las Palmas de Gran Canaria, España

^b Servicio de Rehabilitación, Hospital Universitario Insular de Gran Canaria, Las Palmas de Gran Canaria, España

^c Servicio de Neurología, Hospital Universitario Insular de Gran Canaria, Las Palmas de Gran Canaria, España

Recibido el 17 de noviembre de 2012; aceptado el 7 de enero de 2013

Caso clínico

Mujer de 63 años con antecedentes de hipertensión arterial, diabetes mellitus tipo 2 e hipotiroidismo y sin antecedentes familiares de enfermedad cerebelosa. Hace 5 años (58 años), comenzó con inestabilidad progresiva, y desde hace 2 años requiere dispositivos de ayuda para la marcha y dificultad para hablar. No relata vértigo.

En el momento de realizar el diagnóstico la paciente presentaba una abolición del reflejo visuo-vestíbulo ocular con un claro signo de los «ojos de muñeca» y una audiometría tonal con curva sugestiva de presbiacusia simétrica acorde a la edad de la paciente.

La pruebas complementarias practicadas para el estudio neurootológico demostraron en el video-head impulse test (v-HIT) (Otometrics®) disminución de la ganancia

bilateral (0,36 ganancia media derecha, 0,27 ganancia media izquierda) con sacadas de refijación evidentes demostrativas de déficit vestibular bilateral (fig. 1). El estudio oculomotor efectuado con videonistagmógrafo Ullmer (Synapsis®) demostró la alteración del seguimiento lento y optocinético con conservación del movimiento sacádico (fig. 1). El estudio con posturografía NedSVE (IBV®) demostró un PDC, global del 64%, un test de organización sensorial del 36% con un patrón mixto de déficit vestibular y somatosensorial y unos límites de estabilidad del 37%.

El estudio neurológico mostró una marcha taloneante con aumento de la base de sustentación, dismetría bilateral talón-rodilla, voz escandida, temblor cefálico de negación, hipoestesia y arreflexia distal en miembros inferiores.

El estudio neurofisiológico de extremidades objetivó una polineuropatía axonal sensitiva de grado severo de predominio en miembros inferiores con ausencia de potenciales evocados sensitivos.

El estudio radiológico con RNM cerebral demuestra atrofia del vermis y ambos hemisferios cerebelosos (fig. 2).

El estudio analítico de hemograma, bioquímica, vitamina B12 y ácido fólico fueron normales, TSH: 7.180

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: jejabero@yahoo.es
(J.J. Benítez del Rosario).

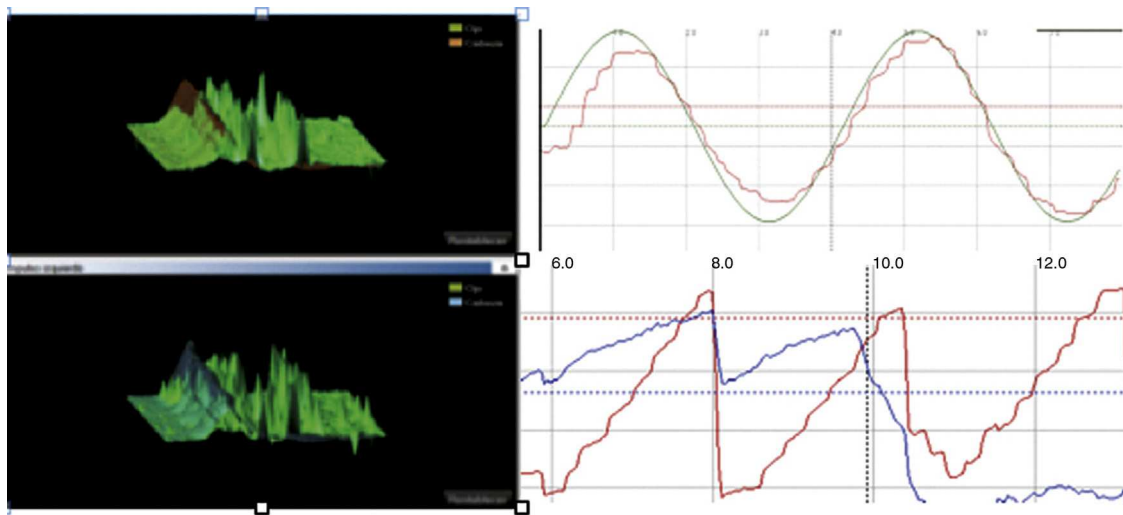


Figura 1 A la izquierda: estudio del reflejo vestibulo-ocular con vHIT (Otometrics®) que revela ganancias bajas y aparición de sacadas abiertas y encubiertas. A la derecha: trastorno del seguimiento lento y optocinético (Ullmer-Synapsis®).

(0,340-5.600); T4: 0,71 (0,60-1,60); VIH, Lues, *Borrelia* y *Brucella* negativos, anticuerpos antifisina, Hu, Yo, CV2, Ma2 negativos. Estudio molecular de spino cerebellar ataxia (SCA) para SCA1, SCA 2, SCA 3, SCA 6, SAC 7 y DRPLA para la ataxia de Friedreich negativos.

Discusión

El síndrome de ataxia cerebelosa con neuropatía y arreflexia vestibular bilateral ha sido de reciente descripción^{1,2}. Los autores han propuesto en la literatura sajona el nombre de CANVAS que representa el acrónimo de la descripción inglesa del síndrome *Cerebellar Ataxia, Neuropathy and Vestibular Areflexia Syndrome*. Dicho cuadro se distingue de otras formas de vestibulopatía bilateral con atrofia cerebelosa ya descritos desde 1991³. En 2004, el mismo grupo de autores⁴ que describen el síndrome actual, describen un síndrome parecido (*CABV syndrome*) caracterizado por la ausencia del reflejo visuo-vestibular combinado con afección cerebelosa, pero no recabaron, en la descripción de ese

momento, la asociación entre la arreflexia vestibular-atrofia cerebelosa y la neuropatía sensitiva como componente de un cuadro clínico diferenciado. El cuadro clínico se fundamenta por el signo de los «ojos de muñeca» que representa la combinación del fallo de los 3 sistemas compensatorios de los movimientos oculares, es decir, la alteración del reflejo optocinético, del seguimiento lento y del reflejo vestibulo-ocular. A esto se suma la presencia de una ataxia cerebelosa no hereditaria idiopática claramente diferenciada de otras formas más agresivas (atrofia cerebelosa múltiple o enfermedad de Creutzfeldt-Jakob)⁵ y, por último, la existencia de una neuropatía axonal sensitiva con ausencia de potenciales de acción sensitivos.

El cuadro se ha descrito en 27 pacientes con igual distribución por sexos, de aparición tardía (rango entre los 33 a los 71 años) y una media de 11 años de evolución de la enfermedad (3-38 años). La característica clínica en la mayoría de los pacientes es el desequilibrio. Es por ello que los autores descriptores del síndrome^{1,2} advierten que hay que sospechar clínicamente del CANVAS en aquellos pacientes con desequilibrio por ataxia severa y neuropatía axonal sensitiva con

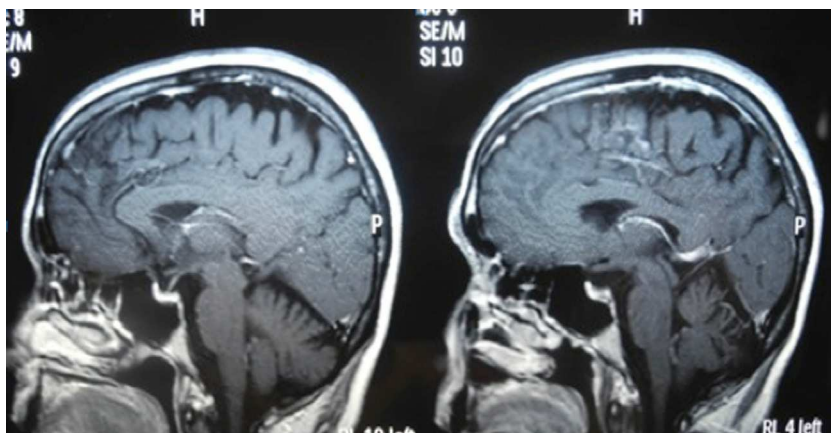


Figura 2 RM cerebral en la que se observa atrofia cerebelosa.

ausencia de potenciales de acción sensitivos. Otros signos frecuentes entre estos pacientes son el seguimiento lento sacádico, nistagmo evocado por la mirada, marcha atáxica, voz escandida y dismetría. Los autores descriptores proponen que esta enfermedad obedece a un trastorno recesivo de aparición tardía y, tal y como han se ha podido describir mediante el estudio necrópsico del hueso temporal de uno de estos pacientes⁶, se caracterizaría por una ganglioneuropatía vestibular, con una pérdida de células de Purkinje a nivel cerebeloso y una neuronopatía sensitiva. El tratamiento rehabilitador es poco eficaz debido a la alteración de los 3 principales sistemas de control del equilibrio.

Bibliografía

1. Szmulewicz DJ, Waterston JA, Halmagyi GM, Mossman S, Chancellor AM, McLean CA, et al. Sensory neuropathy as part of the cerebellar ataxia neuropathy vestibular areflexia syndrome. *Neurology*. 2011;76:1903–10.
2. Szmulewicz DJ, Waterston JA, MacDougall HG, Mossman S, Chancellor AM, McLean CA, et al. Cerebellar ataxia, neuropathy, vestibular areflexia syndrome (CANVAS): a review of the clinical features and video-oculographic diagnosis. *Ann N Y Acad Sci*. 2011;1233:139–47.
3. Bronstein AM, Mossman S, Luxon LM. The neck-eye reflex in patients with reduced vestibular and optokinetic function. *Brain*. 1991;114:1–11.
4. Migliaccio AA, Halmagyi GM, McGarvie LA, Cremer PD. Cerebellar ataxia with bilateral vestibulopathy: description of a syndrome and its characteristic clinical sign. *Brain*. 2004;127:280–93.
5. Manto M, Marmolino D. Cerebellar ataxias. *Curr Opin Neurol*. 2009;22:419–29.
6. Szmulewicz D, Merchant S, Halmagyi GM. Cerebellar ataxia with neuropathy and bilateral vestibular areflexia syndrome: a histopathologic case report. *Otol Neurotol*. 2011;63–5.