



Neurology perspectives



17725 - DESCRIPCIÓN DE UNA SERIE DE ATAXIA CEREBELOSA DE INICIO TARDÍO CON FENOTIPO CANVAS COMPLETO O INCOMPLETO

Adarmes Gómez, A.D.¹; Jesús Maestre, S.²; Macías García, D.¹; Carrillo García, F.²; Muñoz Delgado, L.¹; Mir Rivera, P.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Virgen del Rocío; ²Servicio de Neurociencias. Hospital Virgen del Rocío.

Resumen

Objetivos: Describir fenotípica y genóticamente a pacientes con sospecha de CANVAS (*cerebellar ataxia, neuropathy and vestibular areflexia syndrome*), en seguimiento en la Unidad de Trastornos del Movimiento.

Material y métodos: Se seleccionaron pacientes en seguimiento por ataxia cerebelosa con fenotipo CANVAS completo o incompleto (ataxia cerebelosa progresiva asociada a al menos uno de los siguientes signos: arreflexia vestibular, neuropatía sensitiva, disautonomía, tos crónica). Se analizaron características clínicas, y genéticas, comparando los casos con expansión en gen RFC1, de aquellos con estudio genético negativo.

Resultados: Se incluyeron 15 pacientes. Diagnóstico genético en 4 casos. El 75% de los casos confirmados presentaron historia familiar positiva, mientras que 54,4% de los casos con genética negativa fueron esporádicos. Edad de inicio media de $58,5 \pm 4,3$ años en el primer grupo, frente a $59,36 \pm 7,2$ años en el segundo. Años de evolución de enfermedad media de $15 \pm 4,69$ frente a $11 \pm 5,2$. El 100% de casos confirmados presentaron ataxia de la marcha, disimetría, disdiadocinesia, nistagmo (puntuación media en escala SARA de $19,37 \pm 3,3$), así como tos crónica, y neuropatía sensitiva, en 75% arreflexia vestibular y disautonomía. Todos los casos con genética negativa presentaron ataxia de la marcha, pero el resto de signos cerebelosos fueron variable, con SARA de $10,27 \pm 7,2$, arreflexia vestibular y disautonomía en 36%, neuropatía sensitiva en 27,2% y tos crónica solo en el 9%.

Conclusión: En nuestra serie la tos crónica y la neuropatía sensitiva son signos clínicos invariables en el fenotipo CANVAS por mutación en RFC1.