



Neurology perspectives



17207 - SÍNDROME CAPOS: UN RETO DIAGNÓSTICO

Alcalá Torres, J.; Santos Martín, C.; Amarante Cuadrado, C.; González Arbizu, M.; Sánchez Ferro, Á.; Posada Rodríguez, I.J.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Resumen

Objetivos: Presentar dos casos de síndrome CAPOS (*cerebellar ataxia, areflexia, pes cavus, optic atrophy, sensorineural hearing loss*), un síndrome clínico degenerativo de reciente conocimiento de causa genética y poco frecuente. Puede confundirse con otras etiologías (fundamentalmente enfermedades mitocondriales o síndromes posinfecciosos).

Material y métodos: Descripción de dos casos clínicos.

Resultados: El síndrome CAPOS es un desorden neurológico infrecuente, descrito clínicamente en 1996. Todos los casos se asocian a la misma mutación c.2452G>A (p.Glu818Lys) en el gen ATP1A3, descrita en 2014. Tiene herencia autosómica dominante. La enfermedad se inicia con brotes de encefalopatía atáxica coincidiendo con síndromes febriles. Progresivamente se desarrolla una hipoacusia neurosensorial, neuropatía óptica, arreflexia y pies cavos. Puede asociar también disfunción autonómica, epilepsia y alteraciones de la conducción cardíaca. No existe tratamiento actualmente. Presentamos un varón de 39 años y una mujer de 24 años que, tras un cuadro febril, tuvieron un síndrome cerebeloso vermiano. Posteriormente desarrollaron una hipoacusia y neuropatía óptica progresivas e intensas, que han llevado al primer paciente a una sordoceguera discapacitante. Los estudios analíticos, radiológicos, electrofisiológicos y moleculares iniciales, acordes con los conocimientos de la época, fueron negativos. Finalmente, un panel de secuenciación masiva mostró la variante c.2452G>A en heterocigosis en ATP1A3 en ambos casos. Los estudios genéticos de progenitores resultaron negativos (mutación *de novo*).

Conclusión: El síndrome CAPOS puede presentarse de forma no familiar y simular otras entidades. La asociación de atrofia óptica y sordera neurosensorial debe hacernos pensar en ello. Un estudio molecular dirigido o de secuenciación masiva confirmará el diagnóstico.