



Neurology perspectives



18599 - PRESENTACIÓN DE UNA PACIENTE CON COREA Y DEMENCIA ASOCIADA A SÍNDROME DE CANVAS

Gajate García, V.¹; Cotarelo Pérez, M.D.C.²; Fenollar Cortés, M.D.M.²; Oancea Ionescu, R.²; Galán Dávila, L.¹; Martínez Vicente, L.¹; Guerrero Sola, A.¹; Marcos Dolado, A.¹; Yus Fuertes, M.³; Horga Hernández, A.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos; ²Servicio de Análisis Clínicos. Hospital Clínico San Carlos; ³Servicio de Radiología. Hospital Clínico San Carlos.

Resumen

Objetivos: Presentación clínica de un caso clínico de una paciente con síndrome de CANVAS con expansión homocigota confirmada en el gen RFC1 que como manifestación atípica ha presentado un cuadro de deterioro cognitivo rápidamente progresivo con corea asociada.

Material y métodos: Revisión de la historia clínica de la paciente en seguimiento en la unidad de neuromuscular y de demencias de un hospital terciario.

Resultados: Se trata de una mujer diagnosticada de síndrome de CANVAS genéticamente con 74 años, en 2019, y mieloma múltiple que comienza en 2020 con un cuadro de corea y deterioro cognitivo progresivo con desorientación, afasia no fluente, apraxia ideomotora, alucinaciones visuales. El PET-TC con FDG muestra hipometabolismo temporo-parietal bilateral marcado y en menor medida frontal y cíngulo posterior bilateral. En la RM craneal solo se observa atrofia frontal bilateral. Se realiza genética de Huntington y C9ORF72 que son negativos. Finalmente, la paciente no responde a varias líneas de tratamiento del mieloma múltiple, el deterioro cognitivo es avanzado y termina falleciendo en este contexto con un cuadro de agitación, deterioro del estado general y negativa a la ingesta.

Conclusión: Es posible que, dado que el gen RFC1 codifica la subunidad mayor del factor de replicación C, asociada a la síntesis, replicación y reparación del DNA, a largo plazo pueda causar degeneración de otras estructuras no habituales de nuestro sistema nervioso. Presentamos el caso para reportar esta asociación, puesto que ya hay casos de asociación en otras enfermedades neurodegenerativas como la atrofia multisistema.