



Neurology perspectives



17699 - EXPANDIENDO EL ESPECTRO: COREA EN CANVAS. DESCRIPCIÓN DE UN CASO

López Domínguez, D.¹; Alemany Perna, B.¹; Genis Batlle, D.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Dr. Josep Trueta de Girona; ²Servicio de Neurociencias. Hospital Universitari Dr. Josep Trueta de Girona.

Resumen

Objetivos: *Cerebellar Ataxia, Neuropathy and Vestibular Areflexia Syndrome (CANVAS)* es un tipo de ataxia hereditaria de reciente descripción producida por expansiones AAGGG en el gen FRC1. Cursa habitualmente con disfunción cerebelosa, sensitiva y vestibular. Las manifestaciones clínicas asociadas a esta entidad se encuentran en aumento (se plantea que una denominación más apropiada sería RFC1-related disorders).

Material y métodos: Presentamos un caso de CANVAS con presentación con corea.

Resultados: Paciente con antecedentes de tos crónica, con 2 familiares afectados de ataxia, inicia con 60 años trastorno de la marcha progresivo. A la exploración destacaba síndrome cerebeloso, apalestesia y reflejo vestíbulo-ocular alterado, sugestivo de CANVAS. Destaca sin embargo movimientos involuntarios, irregulares, arrítmicos y serpenteantes de las extremidades, con empeoramiento con *dual-task* e impersistencia motora (lingual y apendicular), sugestivo de corea generalizada. Estudio analítico completo resultó normal, EMG mostró neuronopatía sensitiva, RM cerebral mostró atrofia predominantemente cerebelosa y de ganglios basales (GGBB). Se realiza estudio genético CANVAS con resultado patológico.

Conclusión: El número de casos reportados de CANVAS se encuentra en aumento, expandiendo el espectro fenotípico asociado, siendo frecuente la descripción de disautonomía, parkinsonismo, etc. Corea ha sido descrito de forma anecdótica. Recientemente se ha descrito atrofia de predominio cerebeloso y de GGBB (como en el caso presentado) en CANVAS, así como una mayor expresión del gen RFC1 en estas localizaciones, lo que justificaría la presencia de corea y otras discinesias. Aunque son necesarios más reportes al respecto, corea y otros trastornos de movimiento probablemente forman parte del espectro clínico de CANVAS, diversos autores postulan que su descripción aumentará en los próximos años.