



Neurology perspectives



20171 - SÍNDROME CANVAS EN UN HOSPITAL TERCIARIO: REVISIÓN DE CUATRO CASOS

Zahonero Ferriz, A.; Vilar Ventura, R.; Benetó Andrés, H.; Monclús Blecua, A.; Fortanet García, M.; Recio Gimeno, A.; Popova, L.; Vilar Fabra, C.

Servicio de Neurología. Hospital General de Castelló.

Resumen

Objetivos: Describir cuatro casos de CANVAS.

Material y métodos: Estudio retrospectivo descriptivo observacional de cuatro casos de enfermedad de CANVAS.

Resultados: Presentamos 4 pacientes con una edad media de inicio de síntomas de 54,25 años. Ninguno tenía antecedentes familiares de enfermedad neurológica ni consanguinidad. El tiempo promedio de demora desde el inicio de los síntomas hasta la primera evaluación fue de 5,5 años, siendo el motivo de consulta en las dos mujeres la alteración sensitiva (parestesias y calambres) y en los varones la inestabilidad para la marcha. El 75% tenía antecedentes de tos años antes. El 75% desarrollaron síntomas cerebelosos durante el seguimiento. En las pruebas complementarias el 100% presentaba polineuropatía axonal sensitiva pura y solo uno presentaba arreflexia vestibular bilateral. El tiempo de demora hasta el estudio genético fue de 53 meses desde la primera valoración neurológica siendo positivo en todos ellos para la expansión homocigótica AAGGG en el gen RFC1.

Conclusión: El síndrome CANVAS es una entidad de relativamente reciente definición, por ello es interesante conocer las formas de presentación a la hora de identificar a los pacientes. En las pruebas complementarias es característico encontrar neuropatía axonal sensitiva pura junto con arreflexia vestibular, confirmándose el diagnóstico mediante genética. No existe tratamiento curativo, se aboga por un manejo multidisciplinar centrado en mejorar la funcionalidad y la calidad de vida. Nuestra serie de casos presenta datos concordantes y discordantes respecto con otras series descritas, lo que se explica la variabilidad de presentación y evolución de estos pacientes.