



# Neurology perspectives



## 20902 - CANVAS. EXPLORANDO DATOS TÍPICOS Y ATÍPICOS EN NUESTRA MUESTRA

Nieva Sánchez, C.<sup>1</sup>; Rojas Cristancho, J.<sup>1</sup>; Pérez Girona, L.<sup>1</sup>; Freixa Cruz, A.<sup>1</sup>; García Díaz, A.<sup>1</sup>; Quibus Requena, L.<sup>1</sup>; Ruiz Fernández, E.<sup>1</sup>; Purroy García, F.<sup>2</sup>; González Mingot, C.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Arnau de Vilanova de Lleida; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Instituto de Investigación Biomédica de Lleida. Hospital Universitari Arnau de Vilanova de Lleida.

### Resumen

**Objetivos:** El síndrome de CANVAS (siglas en inglés de *cerebellar ataxia, neuropathy, and vestibular areflexia syndrome*) es una enfermedad neurodegenerativa provocada por la expansión bialélica del gen RFC1. El daño neuronal se localiza en el cerebelo, los nervios periféricos y el sistema vestibular. Se caracteriza típicamente por ataxia cerebelosa, neuropatía sensitiva y arreflexia vestibular. El objetivo de este estudio es describir nuestra muestra haciendo hincapié tanto en las características típicas como atípicas.

**Material y métodos:** Presentamos una serie de 11 casos de CANVAS. Se recopilieron signos y síntomas ampliamente documentados en la literatura, así como otros menos frecuentes, incluyendo manifestaciones disautonómicas, bulbares y motoras. Posteriormente, se llevó a cabo un análisis descriptivo.

**Resultados:** La proporción fue de 72% de mujeres y 27% de hombres con una media de edad al diagnóstico de 72 años. Se encontró que el 72% tenían el fenotipo típico caracterizado por la suma de ataxia (100%), neuropatía sensitiva (90%) y arreflexia vestibular (72%). El 54% se acompañaba de tos, el 72% de dolor neuropático y 36% de alteración de sensibilidad tactoalgésica. Como signos atípicos se encontró: disautonomía: estreñimiento (27%) e hipotensión ortostática (10%). También déficit motor (27%), alteración de motoneurona (10%) y clínica bulbar (18%).

**Conclusión:** La detección de la mutación RFC1 continúa siendo una tarea compleja. Con nuestro estudio incorporamos datos clínicos para ayudar a los profesionales con todos aquellos CANVAS que no presenten la sintomatología clásica.