



Neurology perspectives



19419 - SÍNDROME DE ATAXIA CEREBELOSA, ARREFLEXIA VESTIBULAR Y NEUROPATÍA (CANVAS): ¿MOVIMIENTO, NEUROMUSCULAR O NEUROLOGÍA GENERAL?

Lucas Requena, I.; Moral Rubio, J.; Muñoz Sánchez, J.; García Vira, V.; Lorente Gómez, L.; Álvarez Sauco, M.; Alberola Amores, F.; Alom Poveda, J.

Servicio de Neurología. Hospital General de Elche.

Resumen

Objetivos: El síndrome CANVAS se caracteriza por ataxia cerebelosa con neuropatía sensitiva e hipofunción vestibular. Su herencia es autosómica recesiva y está causado por la expansión bialélica anormal en el gen RFC1, descrita en 2019. Su tratamiento es sintomático. El objetivo de nuestro trabajo es recopilar y describir las características de los pacientes con síndrome CANVAS genéticamente diagnosticados en nuestro centro.

Material y métodos: Estudio descriptivo retrospectivo de una serie de 5 pacientes con síndrome CANVAS atendidos en nuestro hospital. Se realiza revisión bibliográfica exhaustiva y aportamos iconografía (videofilmación con consentimiento informado).

Resultados: La edad media de los pacientes es de 60,8 años, la edad media de inicio de los síntomas fue de 51 años y 4 de los 5 pacientes fueron mujeres. 3 pacientes presentaban familiares con marcha atáxica sin etiología filiada. 3 pacientes debutaron con clínica vestibular y 2 con síntomas sensitivos. 4 de los 5 presentaban tos crónica. Durante la evolución todos los pacientes han presentado la tríada completa del síndrome CANVAS, con escasa progresión y solo uno precisa apoyo de bastón ocasional. Todos presentaron en el electroneurograma polineuropatía sensitiva de predominio axonal.

Conclusión: El CANVAS es un síndrome de reciente caracterización genética y debemos elevar nuestro índice de sospecha en este amplio perfil de pacientes. Su descubrimiento ha involucrado la competencia combinada de diferentes subespecialidades, como la neurootología, los trastornos del movimiento y la patología neuromuscular. El mayor conocimiento de este síndrome por el neurólogo general es fundamental para un diagnóstico precoz y manejo clínico.