



CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y PARACLÍNICA DE UN PACIENTE CON ENFERMEDAD DISMIELINIZANTE PEROXIMAL ADRENOLEUCODISTROFIA

Hidalgo Jaramillo-Karol³; Reyes Cuayahuitl-Araceli¹; Rayo Mares-Jesús Darío².

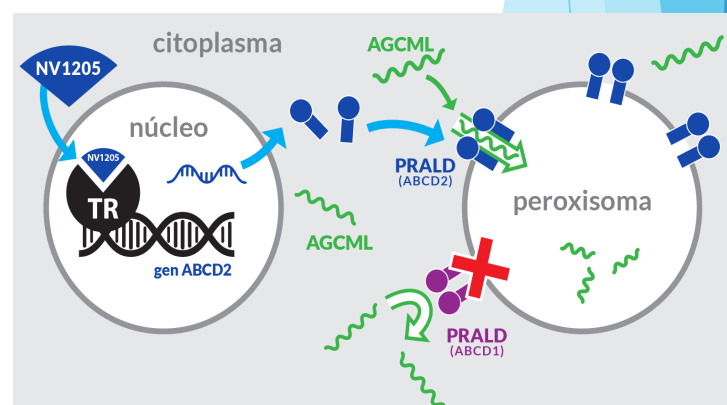
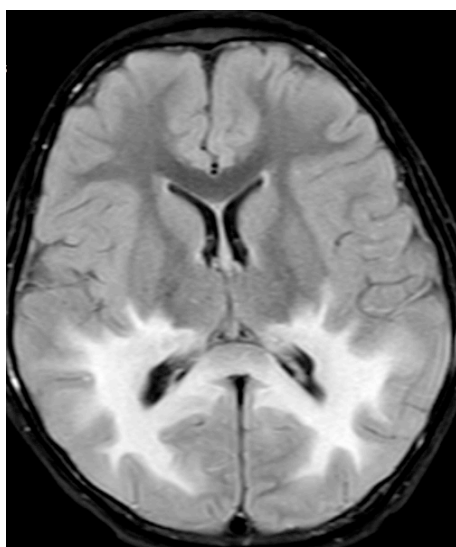
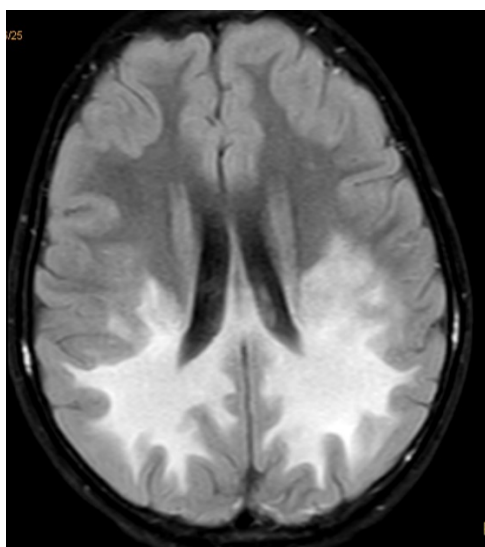
¹Neuróloga Pediatra, adscrita Hospital de Pediatría CMN Siglo XXI, IMSS, ²Jefe Servicio Neurología Pediátrica, Hospital de Pediatría CMN Siglo XXI, IMSS, ³Residente de Neurología Pediátrica Hospital de Pediatría CMN Siglo XXI, IMSS

ANTECEDENTES: La adrenoleucodistrofia, enfermedad de herencia recesiva ligada al X (gen ABCD1) con una incidencia de 1/20000 varones; se caracteriza por defecto en la betaoxidación peroximal de los ácidos grasos de cadena larga >22 carbonos lo que provoca desestabilización de la mielina con dismielinización y degeneración; clínicamente los síntomas neurológicos preceden en un 85% a los adrenales. El diagnóstico se confirma con cuantificación sérica de ácidos grasos y neuroimagen con compromiso de sustancia blanca periventricular, parietal posterior, occipital simétrica y con progresión caudorrostral. El tratamiento no es específico, aunque el trasplante de médula ósea en estadios tempranos podría beneficiar a estos pacientes.

OBJETIVO: Describir las características clínicas y paraclínicas de un paciente con diagnóstico de enfermedad dismielinizante peroximal: adrenoleucodistrofia

MATERIALES Y MÉTODOS: Presentación de caso

RESULTADOS: Escolar masculino de 7 años de edad presentando síndrome regresivo (alteración motora, conductual, visual y lenguaje), así como hiperpigmentación; la RMN de encéfalo con gadolinio con presencia de lesiones hiperintensas en T2 y FLAIR en región parietoccipital con afección de esplenio de cuerpo caloso, mesencéfalo, y protuberancia así como presencia de cambios inflamatorios con realce tras la administración de gadolinio; EEG con ritmo lento generalizado así como asimetría interhemisférica por mayor voltaje en hemisferio izquierdo; PEATC con conducción y audición normal bilateral para frecuencias altas y vía visual con retardo en la conducción y daño axonal para la visión periférica; ácidos grasos de cadena larga (tetracosanoico C24:0 93.15 H y ácido hexacosanoico C26:0 4.28 H).



Resonancia magnética nuclear corte axial en ponderación FLAIR con evidencia de lesiones hiperintensas en sustancia blanca.

CONCLUSIONES: La forma más frecuente de adrenoleucodistrofia ligada al X es el fenotipo cerebral infantil cuyo diagnóstico se confirma con la cuantificación sérica de ácidos grasos de cadena larga, manifestaciones clínicas y hallazgos de neuroimagen, esta enfermedad es progresiva con mal pronóstico, puesto que el trasplante de médula ósea alogénico se utiliza específicamente en etapas tempranas, por lo que el diagnóstico temprano es vital.

BREFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. López Úbeda M, de Arriba Muñoz A, Ferrer Lozano M, et al. Adrenoleucodistrofia ligada al X: presentación de tres casos. Importancia del diagnóstico precoz. Arch Argent Pediatr 2017;115(5): e279-e281.
2. López Úbeda M, de Arriba Muñoz A, Ferrer Lozano M, et al. Adrenoleucodistrofia ligada al X: presentación de tres casos. Importancia del diagnóstico precoz. Arch Argent Pediatr 2017;115(5): e279-e281.
3. Posada Bustos S, Charry Lopez M, Espinosa García E. Adrenoleucodistrofia ligada a X: Un caso de presentación aguda cerebral infantil. Andes pediátr. 2021;92(4): 602-608. Disponible en: doi:10.32641/andespediatr.v92i4.3345 [Accessed 14 abr. 2022].
4. Eichler F, Duncan C, Musolino PL, Orchard PJ, De Oliveira S, Thrasher AJ, Arment M, Dansereau C, Lund TC, Miller WP, Raymond GV, Sankar R, Shah AJ, Sevin C, Gaspar HB, Gissen P, Amartino H, Bratkovic D, Smith NJC, Parker AM, Shamir E, O'Meara T, Davidson D, Aubourg P, Williams DA. Hematopoietic Stem-Cell Gene Therapy for Cerebral Adrenoleukodystrophy. N Engl J Med. 2017 Oct 26;377(17):1630-1638. doi: 10.1056/NEJMoa1700554. Epub 2017 Oct 4. PMID: 28976817; PMCID: PMC5708849.
5. Kubota K, Kawai H, Takashima S, Shimohata T, Otsuki M, Ohnishi H, Shimozawa N. Clinical evaluation of childhood cerebral adrenoleukodystrophy with balint's symptoms. Brain Dev. 2021 Mar;43(3):396-401. doi: 10.1016/j.braindev.2020.11.010. Epub 2020 Dec 11. PMID: 33309491