

¿COEXISTENCIA DE LEUCODISTROFIA LIGADA AL X Y ENFERMEDAD DE AICARDI GOUTIÈRES?

Dra. Yereth Torres Damián¹, Dra. Yael Caballero Navarro ², Dra. Verónica Loman Zúñiga ², Dr. Miguel Ángel Rosas Contreras², Dra. Flora Cebada López³

Residente de Segundo Año Neurología Pediátrica¹, Médicos Adscritos al Servicio de Neurología Pediátrica², Jefe de Servicio de Neurología Pediátrica³

Servicio Neurología Pediátrica. Hospital General, Centro Médico Nacional La Raza IMSS

ANTECEDENTES

Las leucodistrofias comprenden un gran grupo de trastornos genéticos raros que afectan principalmente a la sustancia blanca del Sistema Nervioso Central. La secuenciación del exoma completo ha aumentado considerablemente el número de leucodistrofias conocidas y ha mejorado el diagnóstico. A pesar del progreso generado respecto al diagnóstico, el beneficio de las terapéuticas establecidas es al principio de la enfermedad.

OBJETIVO

Describir un caso clínico de Adrenoleucodistrofia ligada al X (ALX) y Enfermedad de Aicardi Goutières (EAG).

MATERIAL Y MÉTODOS

Masculino de 1 año 3 meses de edad con antecedente de ser producto de fertilización in vitro, madre con 3 inseminaciones previas sin éxito, aborto anembrionario a los 2 meses. Microcéfalo PC 45 cm (Z-2.0), pobre fijación de la mirada, sin sostén cefálico, tetraparesia espástica, reflejos de estiramiento muscular +++/++++.

RESULTADOS

Estudio molecular: Variante patogénica homocigótica en ABCD1 c. 1979G>A (p.Arg660Gln) compatible con ALX, variante patogénica homocigótica RNASEH c.529 G>A (p.Ala177Thr) y variante patogénica heterocigótica UGT1A1 c.-41_-40dup (Non-coding) compatibles con EAG. RMN de cráneo: se muestran imágenes de la evolución radiológica. (Imágenes 1,2,3,4).

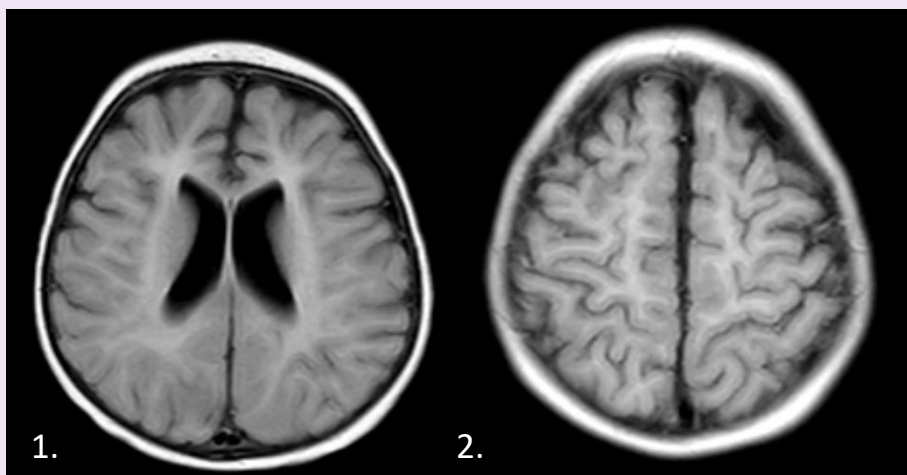


Imagen 1 y 2. RMN en corte axial en secuencia FLAIR realizada al momento del diagnóstico; se observa atrofia cortical e hiperintensidad en región frontal, temporal y centros semioviales.

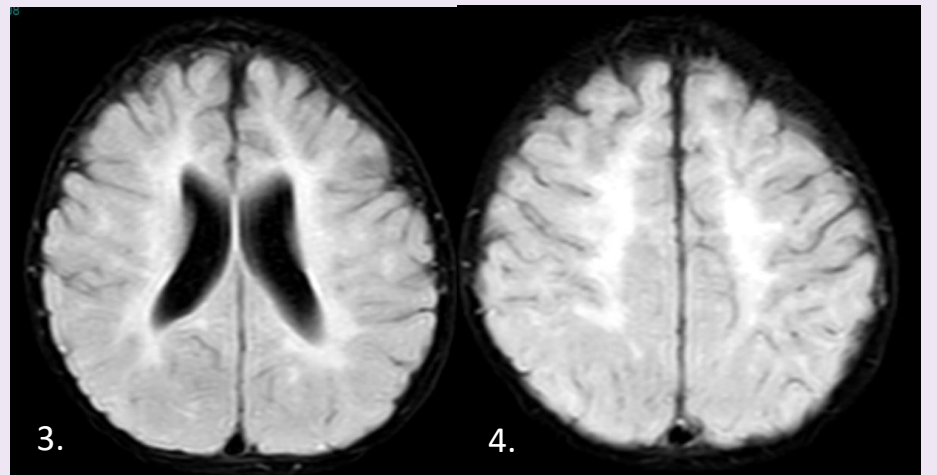


Imagen 3 y 4. RMN en corte axial en secuencia FLAIR, control a los 7 meses; se observa incremento de la hiperintensidad en la región frontal, parietal, temporal y occipital y centros semioviales.

CONCLUSIONES:

Paciente con estudio genético positivo para las variantes patogénicas para EAG y ALX.

Dada la coexistencia de las dos variantes en nuestro paciente ameritó seguimiento radiológico y dados los resultados concluimos se trata de la enfermedad de ALX. En este caso mostramos la importancia del seguimiento y el apoyo que nos brindan los estudios de gabinete.

BIBLIOGRAFÍA:

1. Ashrafi, M. R., Amanat, M., Garshasbi, M., Kameli, R., Nilipour, Y., Heidari, M., Rezaei, Z., & Tavasoli, A. R. An update on clinical, pathological, diagnostic, and therapeutic perspectives of childhood leukodystrophies. *Expert review of neurotherapeutics*. 2020, 20(1), 65–84. <https://doi-org.pbidi.unam.mx:2443/10.1080/14737175.2020.1699060>
2. Crow, Y. J., Shetty, J., & Livingston, J. H. Treatments in Aicardi-Goutières syndrome. *Developmental medicine and child Neurology*. 2020, 62(1), 42–47. <https://doi-org.pbidi.unam.mx:2443/10.1111/dmcn.14268>
3. Van der Knaap, M. S., Schiffmann, R., Mochel, F., & Wolf, N. I. Diagnosis, prognosis, and treatment of leukodystrophies. *The Lancet. Neurology*. 2019, 18(10), 962–972. [https://doi-org.pbidi.unam.mx:2443/10.1016/S1474-4422\(19\)30143-7](https://doi-org.pbidi.unam.mx:2443/10.1016/S1474-4422(19)30143-7)