

## Gangliosidosis GM-2 (enfermedad de Sandhoff) sin macrocefalia ni manchas rojo cereza: a propósito de un caso

Romero-Flores MC.\*<sup>a</sup>, Barragán-Pérez EJ.<sup>b</sup>, Álvarez-Amado DE.<sup>c</sup>, Rovira-Gómez JP.<sup>d</sup>, González Nava DR.<sup>e</sup>, Corona Fernández KS.<sup>f</sup>

a. Residente de quinto año de Neurología Pediátrica, Hospital Infantil de México, b. Jefe del Departamento de Neurología, Hospital Infantil de México, c. Médico adscrito de Neurología Pediátrica, Hospital Infantil de México, d, e, f. Residente de cuarto año de Neurología Pediátrica, Hospital Infantil de México.

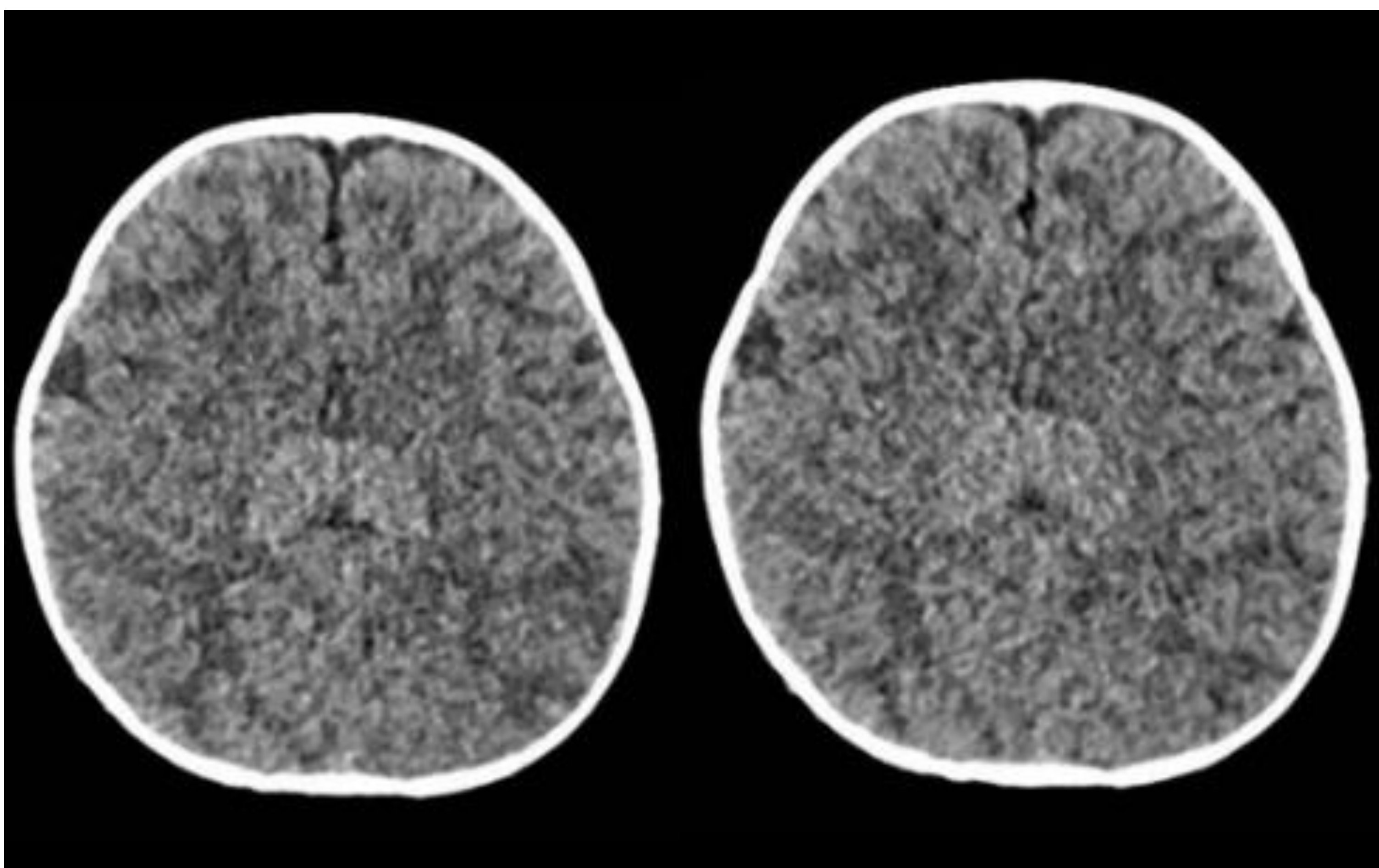
### Objetivo:

Exponer la presentación clínica y abordaje diagnóstico de un síndrome regresivo de etiología poco frecuente.

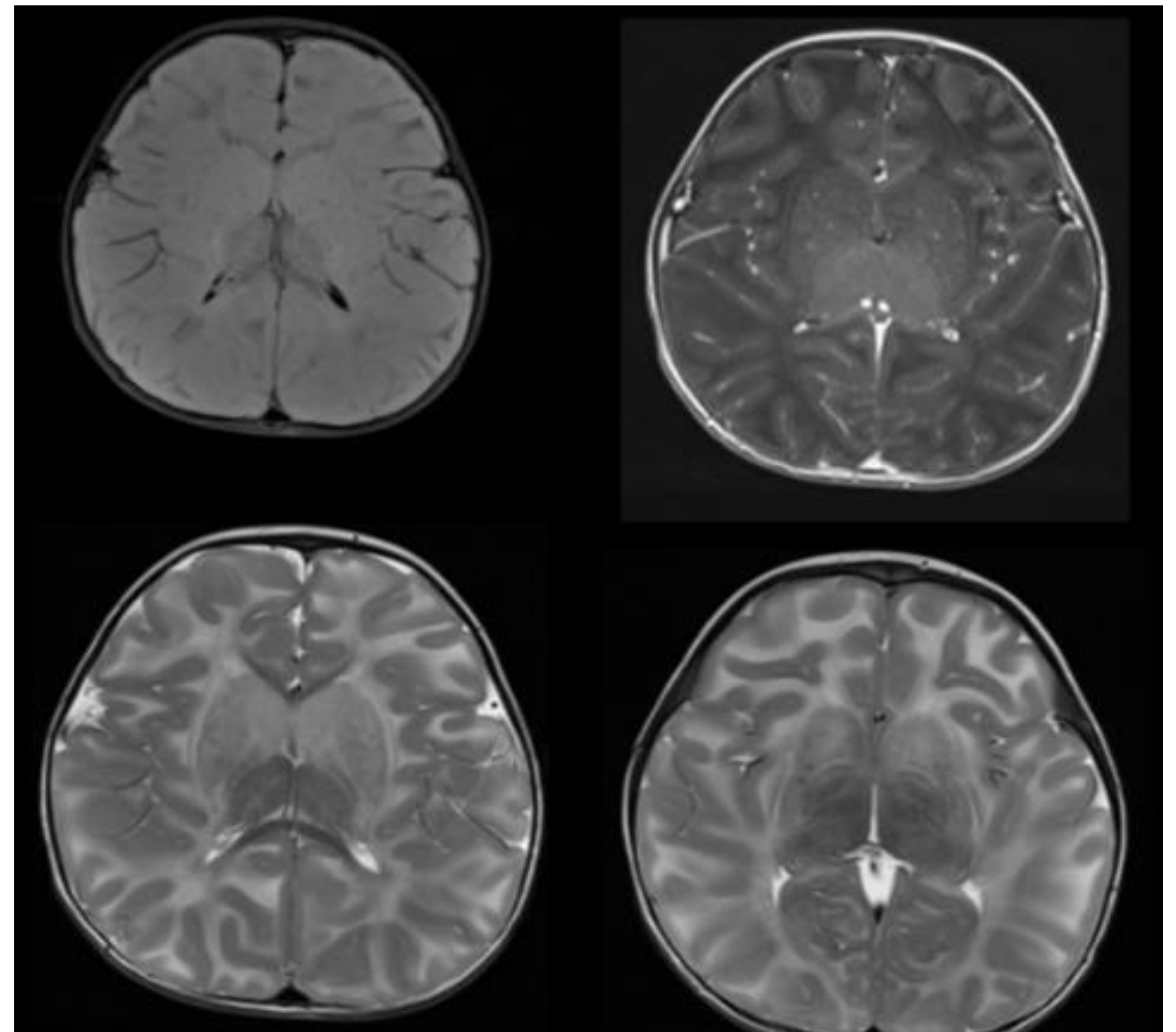
### Presentación de caso:

Femenino de 13 meses, previamente sana, sin antecedente de relevancia, quien inició a los 7 meses de edad con pérdida progresiva de hitos del desarrollo previamente adquiridos (sonrisa social, balbuceo, pinza gruesa y sedestación), debutando 5 meses después con crisis epilépticas que progresan a estado epiléptico con adecuada respuesta tras primera administración de midazolam, se da de alta con manejo ambulatorio con VPA. Presentó recurrencia de epilepsia focal con arresto del movimiento y desconexión del medio que evolucionó a epilepsia refractaria, motivo por el cual se hospitalizó para completar abordaje. Durante su estancia presentó estados epilépticos no convulsivos en múltiples ocasiones ameritando manejo con infusión de benzodiazepinas y múltiples FAE por epilepsia refractaria.

Al examen físico se encontró normocéfalo (PC p50), escasa reactividad a los estímulos, sin seguimiento visual, hiperacusia, palidez de papila, hipotonía central generalizada, hipodoncia y trastorno de la deglución. Tamiz metabólico ampliado, hemograma, química sanguínea, punción lumbar y gasometría arterial sin alteraciones. Se realizó resonancia magnética con afectación de la sustancia gris y blanca. Se solicitó estudio genético identificando 2 variantes heterocigotas patogénicas de HEXB asociado a enfermedad de Sandhoff.



**Fig 1. TC de cráneo simple con áreas hipodensas en sustancia blanca e hiperdensidad en tálamos.**



**Fig 2. Resonancia magnética T1/FLAIR con datos de leucopatía de predominio fronto-temporal e hipertrofia de ambos tálamos.**

### Discusión:

La enfermedad de Sandhoff es un raro trastorno hereditario dentro del grupo de las gangliosidosis tipo 2 secundaria a mutación en la subunidad  $\beta$  de la  $\beta$ -hexosaminidasa, resultando en acumulación lisosomal de gangliósidos en neuronas llevando a pérdida progresiva de éstas a nivel central; de presentación infantil, juvenil o adulta; siendo el primer caso la forma más severa, caracterizándose por hipotonía, convulsiones, regresión de los hitos del desarrollo, disfagia, ataxia cerebelosa y depresión mímica, ocasionando la muerte entre los 3-5 años [1,2,3].

### Referencias:

1. Tim-Aroon T, Wichajarn K, Katanyuwong K, Tanpaiboon P, Vatanavicharn N, Sakpichaisakul K, et al. Infantile onset Sandhoff disease: clinical manifestation and a novel common mutation in Thai patients. BMC Pediatr [Internet]. 2021;21(1):22.
2. Leal AF, Benincore-Flórez E, Solano-Galarza D, Garzón Jaramillo RG, Echeverri-Peña OY, Suarez DA, et al. GM2 gangliosidosis: Clinical features, pathophysiological aspects, and current therapies. Int J Mol Sci [Internet]. 2020;21(17):6213.
3. Mackay IR. Cameos. En: The Autoimmune Diseases. Elsevier; 2006. p. 995–1008.