



# Sialidosis tipo 1 como diagnóstico diferencial de trastornos del movimiento.



<sup>1</sup> Borbón – Galaviz, Ciarol Mireya; <sup>2</sup> Bravo –Oro, Antonio; <sup>2</sup> García – Ramírez, Jorge Luis; <sup>3</sup> Reyes – Vaca, Guillermo;

<sup>4</sup> Vázquez – Montante, José de Jesús.

<sup>1</sup> Residente de 1er año en Neurología Pediátrica. Hospital Central Dr. Ignacio Morones Prieto. San Luis Potosí (SLP).

<sup>2</sup> Médico Neurólogo Pediatra, adjunto al servicio de Neurología Pediátrica y profesor de postgrado en Neurología Pediátrica. Hospital Central Dr. I. Morones Prieto. SLP

<sup>3</sup> Médico Radiólogo, adjunto al servicio de Radiología e Imagen. Hospital Central Dr. Ignacio Morones Prieto. SLP.

<sup>4</sup> Médico Genetista, adjunto al servicio de Pediatría y profesor de postgrado en Pediatría. Hospital Central Dr. Ignacio Morones Prieto. SLP.

## ANTECEDENTES

La sialidosis es una enfermedad rara de almacenamiento lisosomal causada por variantes patogénicas en el gen *NEU1*<sup>1</sup>. La incidencia es de 1/1.500.000 - 1/5.000.000<sup>2,3</sup>. Una disminución de la actividad enzimática de neuraminidasa acumula sialiloligosacáridos especialmente en cerebro y fibras nerviosas de la retina<sup>4</sup>. Según la gravedad de los síntomas y edad de aparición, existen 2 formas de enfermedad: sialidosis tipo I (ST-1) que se caracteriza por trastornos del movimiento y deterioro visual asociado a manchas rojo cereza y ST-2 con displasia ósea, retraso psicomotor, trastornos del movimiento, cataratas, dismorfismo facial y visceromegalias<sup>5</sup>.

## OBJETIVOS

Presentación de un caso con ST-1 con variante patogénica en el gen *NEU1*.

## MATERIAL Y MÉTODOS

Se describen los aspectos clínicos y moleculares de un paciente genéticamente confirmado de ST-1.

## RESULTADOS

Masculino de 12 años; padres no consanguíneos, hermano de 10 años con autismo.

Desarrollo psicomotor normal. A los 7 años inicia con hipoacusia mixta, a los 9 años problemas de marcha con presencia de mioclonus de intención en las 4 extremidades y a los 11 años convulsiones generalizadas.

Al examen neurológico, bradipsiquia, fuerza 4/5 e hiperreflexia en las 4 extremidades, temblor intencional, dismetría, disdiadococinesia y ataxia de tronco; mioclonías multifocales.

Destaca rostro tosco, escoliosis, extremidades superiores limitadas a pronosupinación.

Radiografía con tejido óseo desmineralizado; metacarpo corto; ensanchamiento fisario cubital, coxa valga y platiespondilia. Agudeza visual 20/200, mancha rojo cereza bilateral.

Electroencefalograma interictal con ondas agudas focales frontales derechas en sueño. Hipoacusia neurosensorial moderada bilateral. Se confirmó variante patogénica homocigota c.679G>A (p.Gly227Arg) en el gen *NEU1*.



Fig. 1. Retinografía donde se aprecia mancha rojo cereza.

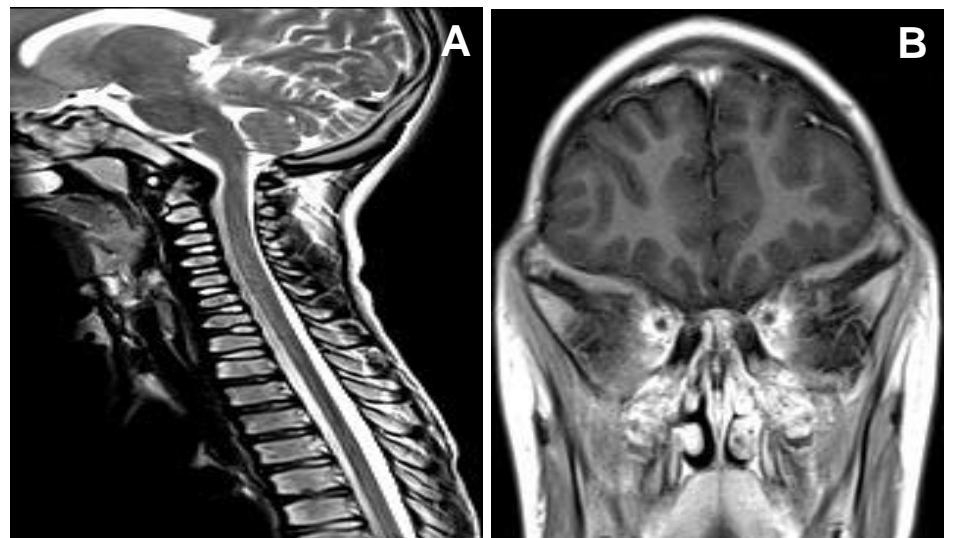


Fig. 2. Resonancia magnética : A. T2 sagital, lordosis, platiespondilia e hipoplasia de odontoides. B. Coronal T1, cierre temprano fronto-temporo-esfenoidal.

## CONCLUSIONES

Los trastornos del movimiento no son infrecuentes en las enfermedades lisosomales. En el caso de sialidosis, se han descrito como manifestación clínica las crisis mioclónicas y mioclonus de intención como lo presentó nuestro paciente. La hipoacusia fue el primer síntoma, que clásicamente es mas tardío en su presentación.

## BIBLIOGRAFÍA.

1. Bonten E, van der Spoel A, Fornerod M, Grosveld G, d'Azzo A. A characterization of human lysosomal neuraminidase defines the molecular basis of the metabolic storage disorder sialidosis. *Genes Dev* 1996; 10: 3156-69.
2. Meikle PJ, Hopwood JJ, Clague AE, Carey WF. Prevalence of lysosomal storage disorders. *JAMA* 1999;281:249–254.
3. Prasanna P, Sriram CS, Rodriguez SH, Kohli U. Cardiovascular involvement in alpha-n-acetyl neuraminidase deficiency syndromes (sialidosis type I and II). *Cardiol Young*. 2021 May;31(5):862-864.
4. Seyrantepe V, Poupetova H, Froissart R, Zobot MT, Maire I, Pshezhetsky AV. Molecular pathology of *NEU1* gene in sialidosis. *Hum Mutat*. 2003;22:343– 52.
5. Khan A, Sergi C. Sialidosis: A Review of Morphology and Molecular Biology of a Rare Pediatric Disorder. *Diagnostics (Basel)*. 2018 Apr 25;8(2):29.