

“ENCEFALOPATÍA MEGALENCEFÁLICA CON QUISTES SUBCORTICALES, CONSIDERACIÓN DIAGNÓSTICA TRAS HALLAZGOS EN ESTUDIO DE NEUROIMAGEN, A PROPÓSITO DE UN CASO”

¹**Dra. Luz Elena Armejo Chávez**, Neuróloga pediatra. Médico adscrito a Centro Médico Nacional de Occidente. IMSS. Dra. Diana Michelle Cantellano García. Neuróloga pediatra Adscrita a Centro Médico Nacional Siglo XXI. IMSS. Dra. María Guadalupe González De la Rosa. Neuróloga pediatra. Adscrita al Hospital General No. 36. IMSS. Dra. Eunice López Correa. Neuróloga pediatra. Adscrito a Centro Médico Nacional La Raza. IMSS

Antecedentes: el cuadro clínico de la encefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales es descrito con la presencia de macrocefalia en el primer año de vida, deterioro de la función motora con espasticidad, epilepsia y problemas del comportamiento o trastorno del espectro autista (TEA) aunado a resonancia magnética con quistes subcorticales que incrementan en tamaño y número evolucionando con degeneración de sustancia blanca y atrofia cerebral secundaria.

Objetivo: Dar a conocer el caso de un paciente valorado en su adolescencia tras 5 años de evolución de su padecimiento, cuyo motivo de consulta fue epilepsia farmacorresistente, que partiendo de los hallazgos de neuroimagen, se establece el diagnóstico diferencial entre patologías degenerativas y metabólicas, concluyéndose encefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales

Material y métodos: paciente masculino de 13 años de edad sin antecedentes perinatales de importancia, con antecedente de retraso leve del desarrollo que inicia a los 8 años de edad con epilepsia generalizada que inicialmente responde a monoterapia con antiepiléptico y posteriormente evoluciona a epilepsia farmacorresistente, desarrollando regresión del desarrollo con espasticidad y datos clínicos de trastorno del espectro autista (TEA). Se inicia con abordaje encontrándose en su neuroimagen extensas áreas de afectación de sustancia blanca y regiones subcorticales que ante falta de antecedentes perinatales de hipoxia perinatal y no haber datos que apoyen afección metabólica, se solicita panel para leucodistrofias y encefalopatías genéticas sin haber variables patogénicas por lo que se establece diagnóstico de encefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales. En tratamiento actual con politerapia y en terapia de rehabilitación.

Resultados: Paciente que a la exploración física no sigue indicaciones, no establece contacto visual, con constantes movimientos estereotipados, escaso lenguaje. Perímetro cefálico 55cm. Nervios craneales sin alteraciones. Espasticidad global de predominio lado derecho. EEG con puntas en inversión de fase en regiones fronto temporales derechas. En regiones fronto centrales con paroxismos de ondas agudas y punta onda lenta con tendencia a la generalización. Rm cráneo simple (Fig 1) con áreas extensas de degeneración quística de sustancia blanca y regiones subcorticales bilateral de predominio izquierdo. Panel genético para leucoencefalopatías genéticas y leucodistrofias con POMT1, RERE, ACADS, GALT, ASXL1 de significancia incierta. USG renal y hepático sin alteraciones. Velocidades de conducción nerviosa sin alteraciones. BHC, QS, ES, Función hepática, tiroidea, gasometría venosa, amonio, lactato dentro de la normalidad

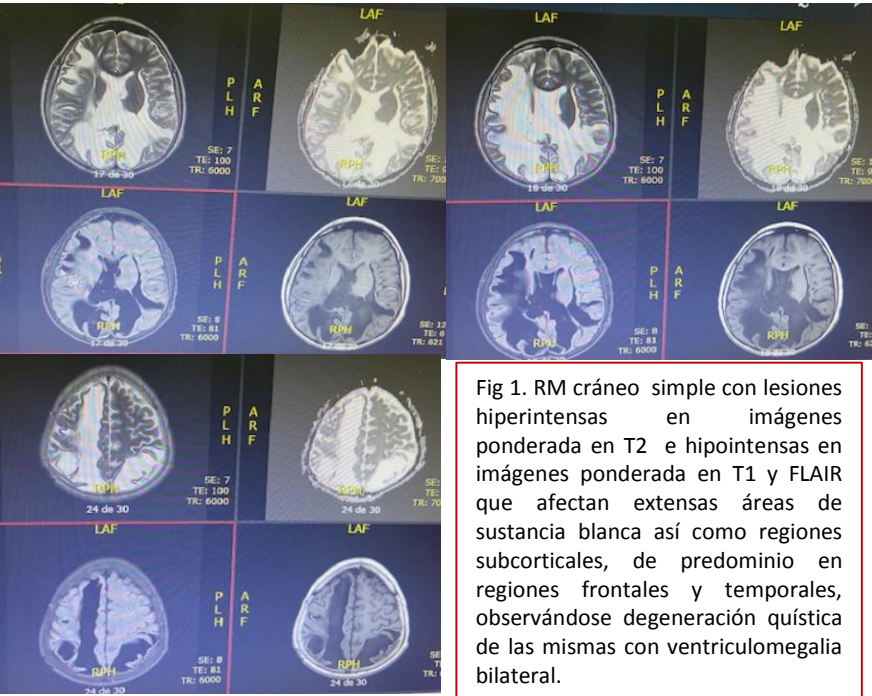


Fig 1. RM cráneo simple con lesiones hiperintensas en imágenes ponderada en T2 e hipointensas en imágenes ponderada en T1 y FLAIR que afectan extensas áreas de sustancia blanca así como regiones subcorticales, de predominio en regiones frontales y temporales, observándose degeneración quística de las mismas con ventriculomegalia bilateral.

Tabla I. Estudios de laboratorio

| Química sanguínea | Biometría hemática | inmunológicos | Perfil tiroideo |
|--|--|--|--|
| Gluc 104, TGP:19,TGO:36,DHL:193, Colesterol: 136, triglicéridos 70, Cr: 0,04, urea:23. BT:168, BI: 1,45, bd:0,23 GGT:31 P:5,4, ca:9, cl:98, k:4,7, na:136. Amonio:38 (rangos: 9-35), lactato sérico: 1,6 (0,7-2,1) Complemento C3: 88, C4: 15,9, EGO h:7,3, lactato:3 PCO2:46, HCO3:26,6, salt | 2020:Hb:13,8, hto:432,plaq:303 mil,Leuc:10,6. linf:19,7%,nt:69,8 % | 2019 y 2020: C-ANCA: menos 2, P-ANCA menor 2, Anticuerpos antiDNA negativo, AC anti RO: negativo, Anti La: negativo, Ac Antinucleares: negativo. Inmunoglobulina en rangos normales: IgG:1130, IgA: 206,53, IgM: 137,53 2022: anticuerpos antinucleares +, patrón de fluerecencia moteado 1:320(+), Anticuerpos anti Smith 186,3 (+). P anca +Hipocomplemia: C3: 40, C4: 8 | TSH:6,47 T4L:1,21, T4T:8,16, T3T:2,78 T3L:5,43 |

Conclusiones: la leucoencefalopatía megalencefálica es una leucodistrofia de carácter genético debida a alteraciones del gen MLC1 en el 70-75% de los casos, sin embargo, considerando el diagnóstico diferencial, el 5% de los pacientes con encefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales no tienen identificadas mutaciones en el gen MLC1 o HEPACAM de tal forma que el cuadro clínico aunado a los hallazgos de rm cráneo orientan al diagnóstico.

Bibliografía.
Marjo S van del Knaap, Truus EM, Rogier Min. Megalencephalic Leukoencephalopathy with subcortical Cyst. U.S National Library of Medicine. 2003
Ballesteros-Cogollos, V. Morell-García M, Pérez-Gramunt, A.et al. Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes: importancia de la descripción clínica en la era genética. Revista de Neurología. 2020; 71:373-376
Haas, RRH. Parikh, S. Falk,KJ. et al. Mitochondrial Disease: A practical approach for primary care physicians. Elsevier 2007; 64 (6)321-328.