

Carteles Zoquipan 2018

Autor / Co-Autores	Hospital	Teléfonos:	e-mail:
VICTOR ALEJANDRO DEL REAL PADILLA	Hospital de Pediatría de Centro Médico Nacional de Occidente	3334624029	REV920728HJCLDC07
ALEJANDRA HEREDIA ORDOÑEZ	HOSPITAL DE PEDIATRIA, CENTRO MEDICO NACIONAL DE OCCIDENTE	3334624029	MSLRRL06
LUCERO OBDULIA GONZALEZ ROMERO	IMSS CMNO Hospital de pediatr�a	3112856873	GORL910120MNTNMC08
ALMA MARITZA HUERTA HURTADO	Hospital de Pediatr�a centro M�dico	3334624029	HUHA760713MJCRRL09

CASO CLINICO : 2020 / 0001

Titulo:

Adrenoleucodistrofia en pacientes pedi tricos en Centro M dico Nacional de Occidente, reporte de dos casos. Del-Real-Padilla, V ctor Alejandro.1, Heredia-Ordo ez, Alejandra.1, Gonz lez-Romero, Lucero Obdulia, Huerta-Hurtado, Alma Maritza. 2

Servicio de Neurolog a, Divisi n de Pediatr a, Centro M dico Nacional de Occidente, Guadalajara, Jalisco, M xico.
1 Residente de tercer a o de pediatr a, Hospital de Pediatr a, Centro Medico Nacional de Occidente, IMSS 2 M dico de base Neurolog a Pedi trica, Hospital de Pediatr a, Centro Medico Nacional de Occidente, IMSS

Tipo de trabajo:

CASO CLINICO

Introducci n:

La adrenoleucodistrofia es una patolog a neurodegenerativa asociada a un defecto en el metabolismo a nivel de peroxisomas, caracterizada por desmielinizaci n y acumulaci n de  cidos grasos de cadena muy larga (AGCML). La incidencia estimada al nacer es de 1/20,000 casos.

Fue descrita por Siemerling y Creutzfeldt en 1923 y le llamaron enfermedad de Addison-Schilder. Se debe a mutaciones en el gen ABCD1 (Xq28) que codifica para una prote na transmembrana peroxisomal implicada en el transporte del citosol al peroxisoma de  steres- CoA de AGCML. Afecta enc falo, nervios perif ricos, medula espinal, adrenales y test culos, presenta manifestaciones cl nicas como: alteraciones conductuales, emocionales, visuales y auditivas; amnesia, demencia, tetraparesia esp stica con afectaci n bulbar, insuficiencia adrenal, hipogonadismo, impotencia, regresi n de habilidades previamente obtenidas, pudiendo evolucionar a estado vegetativo. El diagn stico se realiza con la cl nica, estudios de imagen y los AGCML. El trasplante de c lulas madre hematopoy ticas alog nico es la  nica terap utica que puede disminuir la desmielinizaci n cerebral, pero s lo en etapas tempranas. No se tiene tratamiento que cambie de manera relevante el pron stico neurol gico en estos pacientes

Objetivos:

Describir dos casos cl nicos de esta enfermedad poco frecuente y de pron stico sombr o.

Material y M todos:

CASO 1

Masculino de 12 a os, antecedente de prematuridad de 34 sds por preeclampsia en el 7mo mes, obtenido por ces rea, APGAR 9, neurodesarrollo sin alteraciones hasta los 5 a os de edad.

En 2013 (5 a os de edad) presenta disminuci n de la agudeza visual observada por los como dificultad para escribir y caminar, posteriormente retroceso de habilidades motoras finas y posteriormente gruesas (marcha).

Al a o de evoluci n pierde la capacidad de degluci n requiriendo gastrostom a. Inicia con epilepsia en marzo 2015: focal motora hemifacial de menos de 30 segundos. Se inicia antiepil ptico persistiendo crisis 1 a 2 por mes.

EXPLORACION FISICA: PC 50 cm indiferente al medio, en silla de ruedas, sin seguimiento visual cocleopalpebral inconstante derecho, pupilas de 4mm, sialorrea, motor con tono aumentado de 4 extremidades Ashworth 3, REM ++/++++, Babinski bilateral, no datos cerebelosos, no neurocut neos, raquis normal, no logra sost n cef lico.

Gastrostom a funcional.

Carteles Zoquipan 2018

GABINETE: IRM zonas hiperintensas en T2 y Flair parietoccipitales bilaterales y simétricas, sin afectación de cuerpo caloso. Los AGCML están elevados, con lo que se realiza el diagnóstico.

TRATAMIENTO: Aceite de Lorenzo y dieta. Oxcarbazepina, baclofeno, olanzapina. Sin requerir reemplazo hormonal.

CASO 2

Masculino de 10 años, tercera gesta, embarazo normoevolutivo, de término, egresado en binomio, neurodesarrollo normal.

Inicia 4 meses previos con alteraciones visuales, no percibe adecuadamente los objetos, cefalea occipital intensa opresiva, 3-4 horas de duración, mejoría parcial con analgésicos. Además notan labilidad emocional (triste o irritable) tolerancia a la frustración y ansiedad. Crisis focales complejas control con oxcarbazepina.

EXPLORACION FISICA: Normocefalo, funciones mentales conservadas, AV 20/50 bilateral. Simetría facial, conducta normooyente. espasmo de paraespinales. fuerza muscular 5/5 global. REM +++/++++ sin clonus. Babinski bilateral. Disdiadococinecia. Dismetría izquierda. Raquis normal. Marcha independiente con atáxia discreta, logra puntas y talones.

GABINETE: IRM de cráneo: lesiones hipointensa en T1, hiperintensas en T2 y Flair, van desde las astas temporales hasta corona radiada parieto-occipital. Refuerza al contraste. Se completa diagnóstico con los AGCML con elevación de C26 y cociente C24/22 y C26/22.

TRATAMIENTO: Dieta baja en grasa saturada. Oxcarbazepina. Endocrinología inicia prednisona ante datos de insuficiencia suprarrenal. Manejo con psiquiatría por datos de ansiedad y depresión con fluoxetina. Terapia física. En protocolo de trasplante de médula ósea.

Resultados:

no aplica para caso clínico

Conclusiones:

Describimos dos casos con síntomas característicos de la enfermedad uno de ellos con insuficiencia suprarrenal. 1- La adrenoleucodistrofia es una enfermedad poco frecuente por lo cual no suele considerarse dentro de los diagnósticos diferenciales. 2-Ante el grado de severidad de las secuelas es importante el conocimiento de esta patología, así como alertar de otros posibles casos en la familia. 3- Presentación clínica variada. 4-Actualmente se encuentran varias líneas de investigación para el manejo de esta patología.

CONTACTO:

Victor Alejandro Del Real Padilla, victor.a.delreal@gmail.com, alternativo: almamaritza@hotmail.com, celular: 3310163203