

CASO CLINICO : 2020 / 0001

Titulo:

Adrenoleucodistrofia en pacientes pediátricos en Centro Médico Nacional de Occidente, reporte de dos casos.
Del-Real-Padilla, Víctor Alejandro.1, Heredia-Ordoñez, Alejandra.1, González-Romero, Lucero Obdulia, Huerta-Hurtado, Alma Maritza. 2
Servicio de Neurología, División de Pediatría, Centro Médico Nacional de Occidente, Guadalajara, Jalisco, México.
1 Residente de tercer año de pediatría, Hospital de Pediatría, Centro Medico Nacional de Occidente, IMSS 2 Médico de base Neurología Pediátrica, Hospital de Pediatría, Centro Medico Nacional de Occidente, IMSS

Tipo de trabajo:

CASO CLINICO

Introducción:

La adrenoleucodistrofia es una patología neurodegenerativa asociada a un defecto en el metabolismo a nivel de peroxisomas, caracterizada por desmielinización y acumulación de ácidos 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 proteína transmembrana peroxisomal implicada en el transporte del citosol al peroxisoma de ésteres- CoA de AGCML. Afecta encéfalo, nervios periféricos, medula espinal, adrenales y testículos, presenta manifestaciones clínicas como: alteraciones conductuales, emocionales, visuales y auditivas; amnesia, demencia, tetraparesia espástica con afectación bulbar, insuficiencia adrenal, hipogonadismo, impotencia, regresión de habilidades previamente obtenidas, pudiendo evolucionar a estado vegetativo. El diagnóstico se realiza con la clínica, estudios de imagen y los AGCML. El trasplante de células madre hematopoyéticas alogénico es la única terapéutica que puede disminuir la desmielinización cerebral, pero sólo en etapas tempranas. No se tiene tratamiento que cambie de manera relevante el pronóstico neurológico en estos pacientes

Objetivos:

Describir dos casos clínicos de esta enfermedad poco frecuente y de pronóstico sombrío.

Material y Métodos:

CASO 1

Masculino de 12 años, antecedente de prematuridad de 34 sdg por preeclampsia en el 7mo mes, obtenido por cesárea, APGAR 9, neurodesarrollo sin alteraciones hasta los 5 años de edad.
En 2013 (5 años de edad) presenta disminución de la agudeza visual observada por los como dificultad para escribir y caminar, posteriormente retroceso de habilidades motoras finas y posteriormente gruesas (marcha).
Al año de evolución pierde la capacidad de deglución requiriendo gastrostomía. Inicia con epilepsia en marzo 2015: focal motora hemifacial de menos de 30 segundos. Se inicia antiepiléptico persistiendo crisis 1 a 2 por mes.
EXPLORACION FISICA: PC 50 cm indiferente al medio, en silla de ruedas, sin seguimiento visual cocolopalpebral inconstante derecho, pupilas de 4mm, sialorrea, motor con tono aumentado de 4 extremidades Ashworth 3, REM ++/++++, Babinski bilateral, no datos cerebelosos, no neurocutáneos, raquis normal, no logra sostén cefálico. Gastrostomía funcional.
GABINETE: IRM zonas hiperintensas en T2 y Flair parietoccipitales bilaterales y simétricas, sin afectación de cuerpo calloso. 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.

Carteles Zoquipan 2018

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 diagnostico 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 clinico

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