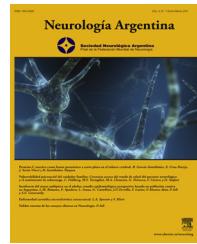




ELSEVIER

# Neurología Argentina

[www.elsevier.es/neurolarg](http://www.elsevier.es/neurolarg)



## Imagen del mes

### Hallazgos electroencefalográficos en un caso de aciduria D-2 hidroxiglutárica



### Electroencephalographic findings in a case of D-2 hydroxyglutaric aciduria

Antonio Díaz Negrillo

Unidad de Neurofisiología Clínica, Hospital Infanta Elena, Valdemoro, Madrid, España

Se presenta el caso de una niña de 5 meses de edad remitida a la consulta para iniciar estudio por anomalías fenotípicas y retraso psicomotor. El examen físico reveló la existencia de dolicocefalia, paladar ojival, macroglosia, hipotonía axial y torpeza en movimientos motores en el hemicuerpo izquierdo. La resonancia nuclear magnética cerebral mostró la existencia de algunas lesiones difusas, predominantemente en la sustancia blanca frontal, y el electroencefalograma (EEG) realizado como estudio complementario evidenció la existencia de una asimetría de la actividad bioeléctrica cerebral, apreciándose un enlentecimiento difuso de la misma en áreas hemisféricas derechas, así como algunas ondas agudas de predominio temporo-parietal. Estas anomalías probablemente guardasen relación con los hallazgos radiológicos y clínicos (fig. 1). El estudio analítico ha confirmado la existencia de una

aciduria D-2 hidroxiglutárica. La evolución clínica y los estudios electroencefalográficos sucesivos anuales (fig. 2) han sido favorables.

La aciduria D-2 hidroxiglutárica es una enfermedad neurometabólica muy rara producida por mutaciones en los genes D2HGDH (2q37.3) y IDH2 (15q26.1). Clínicamente cursa con manifestaciones metabólicas, neurológicas, radiológicas y dismórficas características<sup>1,2</sup>, así como con alteraciones electroencefalográficas muy sugestivas. Tras hacer una exhaustiva revisión bibliográfica sobre el tema, hay muy pocos casos reportados en la literatura de aciduria D-2 hidroxiglutárica que acompañen y describan estudios electroencefalográficos. El EEG, como podemos ver en el caso que nos ocupa, es una prueba sencilla, incruenta y de gran valor para intuir el diagnóstico y predecir la evolución de la enfermedad.

Correo electrónico: [antoniodnegrillo@yahoo.es](mailto:antoniodnegrillo@yahoo.es)  
<http://dx.doi.org/10.1016/j.neuarg.2015.04.004>

1853-0028/© 2015 Sociedad Neurológica Argentina. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.



**Figura 1 – Primer EEG (vigilia).** Se objetiva una asimetría de la actividad bioeléctrica cerebral, apreciándose un enlentecimiento difuso de la misma en áreas hemisféricas derechas, así como algunas ondas agudas de predominio temporo-parietal. Sens: 7  $\mu$ V/mm. Constante de tiempo: 0,3 s; filtro de altas frecuencias: 30 Hz.



**Figura 2 – EEG evolutivo anual (fase N3 del sueño).** Se aprecia una disminución de los hallazgos patológicos iniciales. Sens: 7  $\mu$ V/mm. Constante de tiempo: 0,3 s; filtro de altas frecuencias: 30 Hz.

---

## Responsabilidades éticas

**Protección de personas y animales.** Para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

**Confidencialidad de los datos.** En este artículo no aparecen datos de pacientes.

**Derecho a la privacidad y consentimiento informado.** En este artículo no aparecen datos de pacientes.

---

## BIBLIOGRAFÍA

1. Kranendijk M, Struys EA, Salomons GS, van der Knaap MS, Jakobs C. Progress in understanding 2-hydroxyglutaric acidurias. *J Inherit Metab Dis.* 2012;35:571-87.
2. Nota B, Hamilton EM, Sie D, Ozturk S, van Dooren SJ, Ojeda MR, et al. Novel cases of D-2-hydroxyglutaric aciduria with IDH1 or IDH2 mosaic mutations identified by amplicon deep sequencing. *J Med Genet.* 2013;50:754-9.

---

## Conflictos de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.