Neurology Perspectives. 2022;2(Espec Cong 1):1058

Neurology perspectives

90 - NEUROPATOLOGÍA DE LA ATROFIA DENTATO-RUBRO-PÁLIDO-LUISIANA

López Martínez, M.J.[1]; de la Casa Fages, B.[2]; Rábano Gutiérrez, A.[3]

[1]Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario de Guadalajara;[2]Servicio de Neurología. Hospital General Gregorio Marañón; [3]Servicio de Neuropatología. Fundación CIEN.

Resumen

Objetivos: La atrofia dentato-rubro-palido-luisiana (ADRPL) es una enfermedad neurodegenerativa de baja incidencia, con un patrón de herencia autosómico dominante, causada por expansión de tripletes CAG en el gen ATN1 (atrofina). Su expresión clínica es heterogénea, incluyendo ataxia, deterioro cognitivo y trastornos del movimiento. Con el presente trabajo pretendemos contribuir al conocimiento existente sobre la ADRPL.

Material y métodos: Describimos un caso de ADRLP, diagnosticado mediante autopsia neuropatológica en el Banco de Tejidos Neurológicos de la Fundación CIEN.

Resultados: El paciente es un hombre de 60 años, con sintomatología neurológica progresiva de 17 años de evolución, constituida por un deterioro cognitivo de perfil frontotemporal y crisis epilépticas. En el estudio microscópico del sistema nervioso central, la pérdida neuronal y gliosis dominan en el núcleo dentado del cerebelo, núcleo rojo y en el pálido externo. Mediante técnicas inmunohistoquímicas se pone de manifiesto la presencia de ocasionales inclusiones neuronales intranucleares, que resultan inmunorreactivas para ubiquitina, dispersas en el estriado y en la sustancia nigra. Los hallazgos neuropatológicos objetivados son consistentes con el diagnóstico de ADRLP.

Conclusión: La ADRLP es una enfermedad infrecuente, con una histopatología característica, cuya rareza y variabilidad clínica suponen un desafío diagnóstico. Lograr un mayor conocimiento de esta entidad resulta crucial para aumentar el índice de detección clínica y sugerir la realización de un estudio genético en los pacientes afectados.

2667-0496 / © 2022, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Neurología (SEN). Todos los derechos reservados.