



## 17801 - PARKINSONISMO ATÍPICO Y TRASTORNO PSIQUIÁTRICO DE DEBUT EN EDAD ADULTA SECUNDARIO A LEUCOENCEFALOPATÍA HEREDITARIA POR ESFEROIDES AXONALES

Flores Pina, B.<sup>1</sup>; Castillo Gandía, A.<sup>2</sup>; Carrato Moñino, C.<sup>2</sup>; Beyer, K.<sup>3</sup>; Paré Curell, M.<sup>1</sup>; Vilas Rolan, D.<sup>1</sup>; Massuet Vilamajó, A.<sup>4</sup>; Isprierto González, M.L.<sup>1</sup>; Álvarez Ramo, R.<sup>1</sup>; Gea Rispal, M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurociencias. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol; <sup>2</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol; <sup>3</sup>Servicio de Neurogenética. Institut Investigació Germans Trias i Pujol; <sup>4</sup>Servicio de Radiología. Institut de Diagnòstic per la Imatge.

### Resumen

**Objetivos:** La leucoencefalopatía hereditaria difusa con esferoides axonales (HDLS) es una enfermedad rara causada por alteraciones en el gen que codifica el receptor de la proteína estimuladora de colonias tipo 1 (CSF1R). Clínicamente es heterogénea, de inicio en la edad adulta, en forma de deterioro cognitivo, trastorno psiquiátrico y parkinsonismo. Describimos el fenotipo clínico, los hallazgos radiológicos y neuropatológicos de un paciente portador de una nueva variante en el gen CSF1R.

**Material y métodos:** Varón de 56 años que debuta con depresión y apatoabulia de seis meses de evolución. Concomitantemente aparece un parkinsonismo rígido-acinético y piramidalismo asimétricos con caídas precoces, alteración oculomotora, asociado a deterioro cognitivo multidominio rápidamente progresivo con marcada clínica frontal, así como lenguaje, memoria y orientación. Familiar de primer grado con antecedente de demencia presenil con clínica frontal. La resonancia magnética cerebral muestra una leucoencefalopatía infratentorial y fronto-parieto-temporal extensas, involucrando cuerpo calloso con moderada atrofia subcortical; el estudio con difusión no muestra áreas de restricción. El líquido cefalorraquídeo y el suero (citomicrobioquímica, antineuronales y onconeuronales, autoinmunitario, proteína 14,3,3) no muestra alteraciones.

**Resultados:** Ante la extensa leucoencefalopatía y para descartar leucoencefalopatía multifocal progresiva o linfoma intravascular, se realiza biopsia cerebral que muestra esferoides axonales, glía reactiva y pérdida de mielina. En el estudio genético se detecta la variante p.Leu672Pro en el gen CSFR1, previamente no descrita.

**Conclusión:** Ante un parkinsonismo atípico, cambios conductuales y deterioro cognitivo rápidamente progresivo con leucoencefalopatía extensa debemos plantear la HDLS dentro del diagnóstico diferencial.