Neurology Perspectives. 2022;2(Espec Cong 1):55

Neurology perspectives

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

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

[1]Servicio de Neurociencias. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol;[2]Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol; [3]Servicio de Neurogenética. Institut Investigació Germans Trias i Pujol;[4]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.

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