



18139 - DIAGNÓSTICO DE OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLIQUÍSTICA CON LEUCOENCEFALOPATÍA ESCLERÓTICA (PLOSL) A PARTIR DE UN DETERIORO COGNITIVO DE PERFIL FRONTAL

Pérez de Colosía Rama, V.¹; Álvarez Martínez, V.²; Bartolomé Alberca, M.S.¹; Lara Laranjeira, F.J.¹; Rodríguez Barquero, M.J.³

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz; ²Laboratorio de Genética. Hospital Universitario Central de Asturias; ³Servicio de Geriatría. Centro Residencial El Valle Montijo.

Resumen

Objetivos: La osteodisplasia lipomembranosa poliquística con leucoencefalopatía esclerótica (PLOSL en inglés) o enfermedad de Nasu-Hakola es una enfermedad rara con herencia AR que cursa con demencia presenil y frecuentemente con quistes óseos y fracturas espontáneas relacionada con variantes patogénicas en los genes TREM2 o TYROBP. Presentamos dos miembros de una misma familia.

Material y métodos: Dos hermanos, hembra y varón, con un deterioro cognitivo de perfil frontal de inicio a los 43 y 42 años. Su padre tenía un trastorno de la marcha inespecífico, su madre y otros dos hermanos sin alteraciones cognitivas, padres no consanguíneos. El varón tuvo al menos tres fracturas a diferentes niveles, algunas cuando ya hacía vida cama-sillón.

Resultados: RM de cráneo de los pacientes con hiperintensidad periventricular, adelgazamiento del cuerpo calloso y dilatación ventricular con un índice de Evans > 03 por lo que, a uno de los pacientes, aunque no tenía claras alteraciones de la marcha, se le realizó una derivación ventrículo-peritoneal. Estudio de genética molecular: la paciente era portadora en homocigosis de la variante patogénica c.132G>A, p.Trp44Ter en el gen TREM2, ambos padres eran portadores en heterocigosis, el hermano afectado era portador en homocigosis y ninguno de los dos hermanos asintomáticos era portador. Evolución progresiva, la hermana dependiente al cabo de unos 6 años y el hermano fallecido a los 12 años de iniciarse las manifestaciones neurológicas.

Conclusión: Ante un paciente joven con una demencia de perfil frontal y patrón de herencia autosómico recesivo, las alteraciones radiológicas comentadas orientan hacia el estudio del gen TREM2.