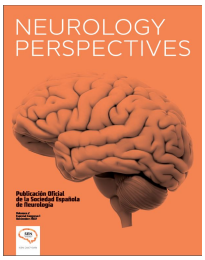
Neurology Perspectives. 2022;2(Espec Cong 1):540

Neurology perspectives



18311 - CALCIFICACIONES CEREBRALES EN PACIENTE PSIQUIÁTRICO: UN DIAGNÓSTICO TARDÍO

Rodríguez López, A.; Muñoz García, M.; González Ortega, G.; Morales García, E.; San Pedro Murillo, E.; Herrero San Martín, A.O.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Resumen

Objetivos: Las calcificaciones cerebrales presentan un amplio diagnóstico diferencial, en donde el patrón radiológico y el estudio genético pueden orientar el diagnóstico. Además, su asociación con fiebre o alteraciones cutáneas es característico de las interferonopatías.

Material y métodos: Descripción de un caso clínico.

Resultados: Varón de 19 años natural de República Dominicana con antecedente de parálisis cerebral infantil con espasticidad y moderado retraso psicomotor. Debutó con un episodio psicótico con importante alteración conductual fluctuante y febrícula persistente que condicionó su ingreso. En la exploración se encontraba inatento e incoherente, con importante espasticidad en los cuatro miembros. Además, presentaba sabañones en los dedos de ambas manos, por lo que se realizó una biopsia cutánea que demostró una vasculopatía trombótica. Se realizaron tomografía computarizada y resonancia magnética craneales que demostraron una leve calcificación en ganglios basales, sin otras alteraciones. El estudio sistémico fue normal, incluyendo radiografía de tórax y analítica extensa con serologías, autoinmunidad y perfil hormonal. El estudio genético finalmente objetivó una mutación en homocigosis el gen SAMHD1, compatible con el diagnóstico de Aicardi-Gourtieres autosómico recesivo. El paciente precisó dosis altas de neurolépticos y terapia electroconvulsiva para el control conductual, y se inició tratamiento con baricitinib de modo compasivo.

Conclusión: El síndrome de Aicardi-Goutieres es una interferonopatía genética con espectro clínico variable que incluye una alteración neurocognitiva, fiebre, calcificaciones de los ganglios de la base y linfocitosis en líquido cefalorraquídeo. Tradicionalmente descrita en la edad pediátrica y con curso monofásico, puede presentarse y recurrir en cualquier época de la vida.

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