



Neurology perspectives



18102 - DISFUNCIÓN EJECUTIVA SELECTIVA EN UN CASO DE DISTROFIA MUSCULAR RELACIONADA CON LAMA2

Morís de la Tassa, G.¹; Sáiz, A.²; Vigil Díaz, C.³; Guerra, E.²; Álvarez, V.⁴; Álvarez Carriles, J.⁵

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias; ²Servicio de Radiología. Hospital Universitario Central de Asturias; ³Servicio de Medicina Nuclear. Hospital Universitario Central de Asturias; ⁴Servicio de Genética. Hospital Universitario Central de Asturias; ⁵Servicio de Neurociencias. Hospital Universitario Central de Asturias.

Resumen

Objetivos: Los pacientes con variantes patogénicas en el gen LAMA2 pueden presentar afectación cognitiva en la infancia, aunque la afectación clínica en etapas posteriores está por definir. En este trabajo describimos la afectación cognitiva de un paciente adulto con diagnóstico genético de distrofia muscular relacionada con LAMA2 (LAMA2-RDs).

Material y métodos: Descripción de un caso clínico con evaluación neuropsicológica exhaustiva que recogía más de 30 índices de atención, memoria, percepción, praxis, lenguaje y funciones ejecutivas.

Resultados: Paciente de 36 años con diagnóstico genético de LAMA2-RDs heterocigoto compuesto para dos variantes patogénicas (c.819+2T>C y c.2963C>T, p.Gln988*). Es un paciente ambulante, que presenta desde su infancia debilidad en miembros y axial no progresiva, acompañado de contracturas y escoliosis sin afectación respiratoria ni cardíaca. La RM muscular demostró afectación simétrica de predominio en muslos. El estudio de RM craneal demostró una afectación de sustancia blanca subcortical, PET cerebral sin evidenciarse alteraciones del metabolismo en otras áreas corticales. El perfil neuropsicológico mostró funciones posrolándicas (percepción, praxis, comprensión verbal, memoria episódica y semántica) preservadas. Sin embargo, algunas de las funciones prefrontales (planificación, flexibilidad cognitiva, fluidez verbal) se encontraban significativamente alteradas.

Conclusión: A pesar de la extensa afectación de sustancia blanca mostrada por la RM, el perfil neuropsicológico de la afectación cerebral en pacientes adultos con DMRL2 puede no mostrar un compromiso generalizado de las funciones cognitivo-ejecutivas, y apreciarse solo un compromiso selectivo por las funciones ejecutivas.