



## 18334 - MEJORÍA FUNCIONAL TRAS ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA EN ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 1. A PROPÓSITO DE UN CASO

Leal Hidalgo, R.<sup>1</sup>; de Miguel Sánchez de Puerta, C.<sup>1</sup>; Lafuente Gómez, G.<sup>1</sup>; de la Casa Fages, B.<sup>1</sup>; Pérez Sánchez, J.R.<sup>1</sup>; Contreras Chicote, A.<sup>1</sup>; Luque Buzo, E.<sup>1</sup>; Grandas Pérez, F.<sup>1</sup>; Miranda Herrero, C.<sup>2</sup>; Mateo Sierra, O.<sup>3</sup>; González Sánchez, M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital General Gregorio Marañón; <sup>2</sup>Servicio de Neuropediatría. Hospital General Gregorio Marañón; <sup>3</sup>Servicio de Neurocirugía. Hospital General Gregorio Marañón.

### Resumen

**Objetivos:** La aciduria glutárica (AG) tipo 1 es una metabolopatía de herencia autosómica recesiva que provoca un déficit enzimático mitocondrial con acúmulo de ácido glutárico y ácido 3-hidroxiglutárico, tóxicos para el cerebro causando daño a nivel estriatal. Cursa con encefalopatía aguda y desarrollo posterior de trastornos del movimiento precipitados por infecciones, vacunaciones o cirugías. Presentamos un caso de AG tipo 1 con coreodistonía generalizada tratado con estimulación cerebral profunda (ECP) y su evolución en 2 años.

**Material y métodos:** Varón de 10 años con AG tipo 1 con tratamiento dietético adecuado que presentaba cuadro hiperkinético coreo-distónico con importante afectación funcional y de la marcha. Se probaron distintos tratamientos farmacológicos que fueron retirados por falta de eficacia o intolerancia. Finalmente se decidió tratamiento con ECP sobre globo pálido interno bilateral.

**Resultados:** Evolución favorable desde las primeras evaluaciones tras la ECP con práctica resolución de la corea y mejoría notable de la distonía, sobre todo en miembros derechos. El pie izquierdo presentaba postura distónica en equino-varo con leves espasmos en inversión que fue refractaria a los distintos ajustes de la estimulación probados. Aplicando toxina botulínica en el músculo tibial posterior se consiguió notable mejora de la postura anormal. El paciente actualmente presenta una marcha autónoma sin necesidad de ortesis. No hemos detectado efectos adversos en relación con la cirugía o la estimulación a lo largo del seguimiento.

**Conclusión:** La estimulación cerebral profunda puede ser una alternativa terapéutica útil y segura en pacientes con AG tipo 1, con una mejoría sintomática y funcional marcada y mantenida en el tiempo.