



## 19667 - Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente (VWM): Descripción de dos casos con distintas edades de inicio

Borrell Pichot, M.<sup>1</sup>; Mederer Fernández, T.<sup>1</sup>; Sainz Torres, R.<sup>1</sup>; Olmedo Saura, G.<sup>1</sup>; Guasch Jiménez, M.<sup>1</sup>; Martínez Horta, S.<sup>2</sup>; Kulisevsky, J.<sup>1</sup>; Pérez Pérez, J.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>2</sup>Servicio de Neuropsicología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

### Resumen

**Objetivos:** La leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente, o *vanishing white matter disease* (VWM), es una leucodistrofia de herencia autosómico recesiva que se caracteriza por deterioro cognitivo-conductual y trastorno del movimiento con predominio de ataxia y espasticidad. La resonancia magnética es muy característica y puede ayudar en el diagnóstico. Presentamos dos casos de VWM con distintas edades de inicio.

**Material y métodos:** Caso 1: varón de 33 años, debut a los 5 años con episodios de desconexión. Alteración de la marcha, deterioro cognitivo y episodios de agresividad progresivos. Exploración: ataxia, dismetría, espasticidad en EEII, hiperreflexia. Caso 2: varón de 44 años, alteración progresiva de la marcha, deterioro cognitivo y alteración conductual de tipo frontal. Exploración: Espasticidad en EEII, hiperreflexia, Babinski derecho y marcha en tijera.

**Resultados:** Resonancia magnética: caso 1: extensa afectación de la sustancia blanca cerebral, principalmente frontoparietal, con degeneración quística. Moderada afectación infratentorial. Caso 2: leucoencefalopatía difusa supra e infratentorial. Cuerpo calloso difusamente atrófico. Focos quísticos/encefalomaláicos en sustancia blanca periventricular. Estudio neuropsicológico (ambos): deterioro cognitivo multidominio de predominio frontal. Analítica y estudio de LCR (ambos): sin alteraciones. Genética: Caso 1: heterocigoto compuesto para gen EIF2B5, variantes p.(Arg113His) y p.(Pro454Ser). Caso 2: homocigoto para gen EIF2B5, variante p.(Arg113His)

**Conclusión:** Presentamos dos casos de VWM con inicio en la infancia y en la edad adulta. Resaltamos la neuroimagen característica con degeneración de sustancia blanca con quistes secundarios y la diversidad fenotípica y de edad de presentación. El estudio genético es fundamental para poder realizar consejo genético a los individuos y familiares.