



19833 - Estudio de resonancia magnética nuclear en tres casos de leucodistrofia autosómica dominante asociada a gen LMNB-1

Alanís Bernal, M.¹; Achutegui Iza, M.¹; Montalvo Olmedo, C.¹; Elosua Bayés, I.¹; Giramé Rizzo, L.¹; Arranz Horno, P.¹; Mayol Traveria, J.¹; González Martínez, V.¹; Boy García, B.¹; Sarria Estrada, S.²; Rovira Moreno, E.³; Camins Simon, À.⁴

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ²Servicio de Radiología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ³Servicio de Neurogenética. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ⁴Servicio de Radiología. Hospital Universitari Joan XXIII de Tarragona.

Resumen

Objetivos: Descripción clínico-radiológica de una familia afecta de una leucodistrofia autosómica dominante asociada al gen LMNB-1(ADLD).

Material y métodos: Serie de casos y revisión de la literatura.

Resultados: El caso índice es una mujer de 45 años que presenta incontinencia urinaria, reflejos vivos, hipopalestesia de miembros inferiores y temblor cinético bilateral. La hermana (48 años) presenta una hiperreflexia, sin espasticidad, una hipopalestesia de miembros inferiores y un reflejo de Babinski bilateral. El hermano (47 años) está asintomático, salvo por una hiperreflexia. El padre, fallecido a los 55 años, había presentado una leucoencefalopatía de etiología no identificada. La RM cerebral de los tres hermanos muestra una leucodistrofia simétrica supra e infratentorial, con afectación de los pedúnculos cerebelosos medios. El estudio genético ha revelado que son portadores de una duplicación en heterocigosis que implica completamente al gen LMNB-1.

Conclusión: La ADLD asociada al gen LMNB-1 es una leucodistrofia de inicio en la edad adulta, asociada a un cuadro de disautonomía, seguida de ataxia, síndrome piramidal y un trastorno cognitivo. Las alteraciones en RM cerebral y medular pueden preceder en más de una década a los síntomas clínicos. Las imágenes típicas consisten en una leucodistrofia simétrica con afectación difusa de los tractos corticoespinales hasta las pirámides del bulbo raquídeo, asociada a menudo con atrofia de la médula espinal. Existe afectación precoz de los pedúnculos cerebelosos superior y medio. Aunque aún no se conoce ningún tratamiento, se están estudiando los mecanismos fisiopatológicos subyacentes a esta entidad ligados a una sobreexpresión de la Lámina B1.