



18819 - Leucodistrofia con esferoides axonales y glía pigmentada del adulto: descripción de nueva variante probablemente patogénica

Romero Sánchez, C.¹; Sopelana Garay, D.¹; Feria Vilar, I.¹; Rojas Bartolomé, L.¹; Palazón García, E.¹; Grande Martín, A.²; Sánchez Larsen, Á.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete; ²Servicio de Neurofisiología. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.

Resumen

Objetivos: La leucodistrofia con esferoides axonales y glía pigmentada del adulto (LEGA) es una enfermedad autosómica dominante por mutación en gen CSF1R con un fenotipo complejo y es considerada una rara causa de deterioro cognitivo en edades medias.

Material y métodos: Mujer de 53 años, sin antecedentes familiares, en seguimiento por epilepsia focal frontal izquierda criptogénica desde 2019 con varios ingresos por estatus epiléptico. Asociaba trastorno conductual y fallos nominativos previo al diagnóstico de epilepsia. En sucesivas visitas a lo largo de 3 años se hizo evidente un deterioro neurológico progresivo, con parkinsonismo bilateral sin respuesta a levodopa y demencia multidominio con dependencia para todas las actividades de la vida diaria.

Resultados: En RM presentaba llamativa atrofia cerebral global progresiva y lesiones de sustancia blanca frontal subcortical y periventricular. El estudio de autoinmunidad y LCR fue normal, descartando otras causas de demencia adquirida (ausencia de anticuerpos antineuronales, biomarcadores tau/beta-amiloide no indicativos de enfermedad de Alzheimer). Se detectó elevación de proteína 14-3-3, con RT-QuIC negativa para priones. En DAT-SCAN destacaba afectación putaminal bilateral. Se solicitó exoma clínicamente dirigido que mostró en gen CSF1R (LEGA) una variante en heterocigosis c.1961C>A;p.(Thr654Asn), deletérea y probablemente patogénica, no descrita previamente pero cuyas características genotípicas son similares a otras conocidas en este gen (cambio de sentido en dominio tirosinquinasa).

Conclusión: La asociación entre demencia, epilepsia y parkinsonismo con leucoencefalopatía debe hacer sospechar LEGA. Se presenta una variante en heterocigosis probablemente patogénica no descrita hasta ahora en gen CSF1R c.1961C>A;p.(Thr654Asn).