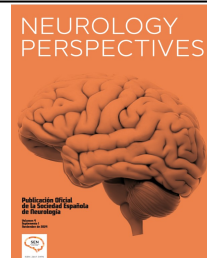




Neurology perspectives



20915 - NO ES ESQUIZOFRENIA: CLÍNICA PSICÓTICA FLORIDA EN VARÓN JOVEN CON LEUCOENCEFALOPATÍA CON SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE

Sempere Navarro, C.; Pías Peleteiro, J.; Alberte Woodward, M.; Pouso Diz, J.; García de Soto, J.; Aldrey Vázquez, J.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago.

Resumen

Objetivos: La leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente (LSBE) es una enfermedad hereditaria de amplio espectro clínico. Aparece por mutaciones en los cinco genes codificantes para el factor de iniciación eucariota 2 (EIF2B), implicado en procesos de traducción biológica. Presentamos un caso de manifestación atípica.

Material y métodos: Varón de 31 años, con diagnóstico previo de esquizofrenia hebefrénica, remitido a consultas de Neurología por deterioro cognitivo grave.

Resultados: No tenía antecedentes familiares de enfermedades neurológicas ni de consanguinidad. Presentó una leve latencia en hitos del desarrollo y a los dos años fue estudiado por inestabilidad de la marcha y espasmos del sollozo. En la adolescencia presentó episodios psicóticos con ideación delirante, evolucionando progresivamente hacia un deterioro cognitivo y funcional global. En la exploración neurológica comprende algunas órdenes sencillas, emite palabras incoherentes y manifiesta estereotipias motoras. Presenta reflejos regresivos (palmomentoniano y prensil bilateral). La resonancia magnética cerebral mostró una confluencia de lesiones periventriculares en sustancia blanca, sugestivas de leucodistrofia. Se realizó un estudio dirigido, incluyendo VLCFA, aminoácidos séricos, serologías y panel genético, encontrándose como único hallazgo notable una variante mutacional del gen EIF2B5 en heterocigosis. La mutación EIF2B5 es la más frecuentemente hallada en LSBE. Generalmente sigue un patrón de herencia autosómico recesivo, si bien se han descrito algunas mutaciones que se expresan en heterocigosis, como ocurre en este caso.

Conclusión: La leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente es una entidad rara y compleja. Su variabilidad fenotípica y epidemiológica dificulta tanto el diagnóstico como el desarrollo de terapias, lo cual refuerza la importancia de reportar nuevos casos.