



21347 - LEUCODISTROFIAS EN EDAD INFANTIL: A PROPÓSITO DE NUESTRA EXPERIENCIA EN UN CENTRO DE TERCER NIVEL

Bautista Lacambra, M.¹; Peña Segura, J.²; Monge Galindo, L.²; López Lafuente, A.²; Tique Rojas, L.¹; García Alonso, I.¹; García Jiménez, I.²; Pérez Delgado, R.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Miguel Servet; ²Servicio de Neuropediatria. Hospital Universitario Miguel Servet.

Resumen

Objetivos: Describir una muestra de pacientes pediátricos con diagnóstico de leucodistrofia en un hospital de tercer nivel.

Material y métodos: Estudio descriptivo, retrospectivo y de base hospitalaria sobre las leucodistrofias pediátricas de nuestro centro. Se incluyeron todos los pacientes desde la existencia de registros informáticos, excluyéndose aquellos sin suficiente información en la historia clínica. Se analizó: tiempo de seguimiento, inicio del cuadro, tipo de leucodistrofia y clínica principal.

Resultados: Se recuperaron 25 pacientes (64% varones, edad mediana al diagnóstico 46 meses, RIQ 21-83). El 28% había fallecido en el momento del estudio, siendo la causa infecciosa (5/7) la más frecuente. El tiempo de seguimiento mediano fue 110,09 meses RIQ (59,69-201,07). La edad mediana de inicio de síntomas fue 24,12 meses RIQ (3-47). La forma de inicio más frecuente fue la regresión/retraso del desarrollo (32%). El 76% presentó hiperintensidades en la RM craneal inicial. El 32% presentaban antecedentes familiares compatibles. El 88% de los pacientes recibió diagnóstico genético, el resto por técnicas enzimáticas. Se encontraron las siguientes leucodistrofias: nueve casos de adrenoleucodistrofia ligada al X, cinco de metacromática, dos casos de Pelizaeus-Merzbacher y un caso para el resto (Aicardi-Goutières, Cockayne, leucodistrofia hipomielinizante tipo VII, leucoescefalopatía progresiva microcefalia tipo II, leucoescefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales, Canavan, Krabbe y ceroidolipofuscinosis). La clínica más frecuente fue la discapacidad intelectual (76%) seguida de la epilepsia (48%).

Conclusión: Las leucodistrofias son infrecuentes. En edad pediátrica, su reconocimiento precoz puede tener implicaciones terapéuticas. Su estudio, comunicación y la creación de equipos multidisciplinares centrados en pacientes y familias resultan imprescindibles para una adecuada atención.