



133 - CASO CLÍNICO-PATOLÓGICO. MUJER DE 42 AÑOS Y ATAXIA DESDE LA INFANCIA

Jiménez Almonacid, J.¹; Méndez Guerrero, A.¹; Toldos González, O.²; Hernández Laín, A.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ²Área de Neurociencias. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Resumen

Objetivos: Presentamos los hallazgos histopatológicos en el sistema nervioso de la autopsia de una mujer de 42 años.

Material y métodos: Se trata de una paciente sin antecedentes familiares conocidos de enfermedades neurológicas que presenta desde los 10 años trastorno de la marcha que se agrava de manera progresiva hasta perder la capacidad de caminar a los 17 años. Además, a los 14 años la paciente requiere ser intervenida de escoliosis. A los 42 años de edad en la exploración física presenta MOES sacadizados sin oftalmoparesia, tetraparesia flácida y arrefléxica con reflejo cutáneo plantar extensor bilateral. Presenta además hipopallestesia con preservación de la sensibilidad bilateral. Debido a la paresia no se puede valorar marcha ni coordinación. No se describieron alteraciones cognitivas significativas durante el desarrollo de la enfermedad. Finalmente, la paciente fallece y se solicita autopsia.

Resultados: La autopsia fue limitada al SNC y se incluyeron biopsias de nervio y músculo. En la evaluación macroscópica tan solo se observó una leve atrofia del pedúnculo cerebeloso superior y de la médula espinal. El volumen del cerebro y del cerebelo era normal. En el estudio microscópico se observa una marcada atrofia del núcleo dentado y a nivel de la médula espinal degeneración del haz corticoespinal y de los cordones posteriores.

Conclusión: Se presenta el diagnóstico integrado clínico, genético y patológico junto con una breve revisión de los hallazgos neuropatológicos en las principales ataxias.