



22082 - LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CEROIDEA: CARACTERIZACIÓN CLÍNICA, GENÉTICA Y NEUROPATOLÓGICA DE UNA FAMILIA

Afonso Agüera, J.¹; Sánchez Miranda, L.¹; Napal Cuerno, B.¹; Lanero Santos, M.¹; Suárez Huelga, C.¹; López Peleteiro, A.¹; Redondo González, C.¹; Fernández Fernández, C.¹; Guerra-Velasco García, R.¹; Fernández Vega, I.²; Corte Corres, D.²; Ameijide Sanluis, E.³; Fernández Menéndez, S.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias; ²Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Central de Asturias; ³Servicio de Neurología. Hospital de Cabueñas.

Resumen

Objetivos: Las lipofuscinosis neuronales ceroideas son un grupo de enfermedades neurodegenerativas de la infancia y la edad adulta temprana caracterizadas por la acumulación lisosómica de material autofluorescente.

Material y métodos: Presentamos una familia de 6 hermanos/as, cuyos progenitores son primos carnales, de los cuales tres presentaron demencia en la adultez temprana. El primer caso fue valorado a los 54 años por deterioro cognitivo de predominio frontal y parkinsonismo de larga evolución. La segunda afectada comenzó a los 27 años con trastorno conductual, siendo diagnosticada de demencia frontotemporal con ideas delirantes y epilepsia secundaria. Ambos fallecieron por infección respiratoria a los 63 y 55 años, respectivamente. La tercera debutó a los 19 años con temblor unilateral refractario que precisó estimulación cerebral profunda, además de deterioro cognitivo, síntomas psiquiátricos y epilepsia.

Resultados: Los tres pacientes presentaron atrofia cerebral de predominio frontal en la RM craneal. El estudio genético, secuenciado en los tres casos, identificó una mutación homocigota en el gen CTSF (variante c.1400G>A; p.R467H), además de un genotipo APOE 4,4 y un alelo en rango intermedio para enfermedad de Huntington. El estudio neuropatológico del segundo caso reveló depósitos neuronales PAS y OIL-RED positivos, compatibles con lipofuscinosis neuronal ceroidea, sin evidencia de alteraciones asociadas a otras enfermedades neurodegenerativas.

Conclusión: El estudio de esta familia evidencia que la mutación homocigota en el gen CTSF puede causar una forma adulta de lipofuscinosis neuronal ceroidea. En nuestra serie, el cuadro clínico incluye demencia frontotemporal, trastorno conductual, epilepsia y temblor. El abordaje clínico, genético y neuropatológico es fundamental para alcanzar un diagnóstico definitivo.