



22101 - POLINEUROPATÍA AXONAL PERIFÉRICA Y LESIONES DE SUSTANCIA BLANCA EN RESONANCIA MAGNÉTICA, COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE LA ENFERMEDAD DE POLIGLUCOSANOS DEL ADULTO

Puche Ribera, M.¹; Méndez García, S.¹; Díaz Corta, P.¹; Marco Cazcarra, C.²; Domínguez Rubio, R.³; Nedkova Hristova, V.⁴; Vélez Santamaría, P.⁵; Povedano Panades, M.⁶; Casasnovas Pons, C.⁷; Morales de la Prida, M.⁵

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge; ²Unidad de Trastornos Neuromusculares. Neurologic Diseases and Neurogenetics Group. Hospital Universitari de Bellvitge. IDIBELL; ³Unidad de Trastornos Neuromusculares. Unitat Funcional de Motoneurona. Hospital Universitari de Bellvitge; ⁴Unidad de Trastornos Neuromusculares. Hospital Universitari de Bellvitge; ⁵Unidad de Trastornos Neuromusculares. Neurometabolic Diseases Group. Hospital Universitari de Bellvitge. IDIBELL; ⁶Unidad de Trastornos Neuromusculares. Coordinadora de la Unitat Funcional de Motoneurona. Hospital Universitari de Bellvitge; ⁷Unidad de Trastornos Neuromusculares. Neurometabolic Diseases Group. Hospital Universitari de Bellvitge. IDIBELL. CIBERER.

Resumen

Objetivos: La asociación entre polineuropatía axonal distal y la presencia de lesiones en la sustancia blanca cerebral observadas mediante resonancia magnética (RM) constituye un patrón clínico-radiológico inespecífico que puede corresponder a múltiples etiologías. Entre estas, se incluye la enfermedad de poliglucosanos del adulto (ECPA), patología que debe considerarse dentro del diagnóstico diferencial.

Material y métodos: Varón de 69 años, que 9 años antes inicia con incontinencia urinaria, inestabilidad de la marcha progresiva y síntomas sensitivos distales. Estudios iniciales mostraron una polineuropatía axonal sensitivo-motora leve y lesiones progresivas en sustancia blanca cerebral. A los 7 años del inicio, desarrolló clínica bulbar con disfonía y disfagia. Tras un extenso estudio etiológico, se repitió la RM con hallazgos sugestivos de leucodistrofia. Se realizó un estudio genético mediante secuenciación del exoma, identificándose una mutación en el gen GBE1, compatible con el diagnóstico de ECPA.

Resultados: Las leucodistrofias son enfermedades genéticas que afectan predominantemente a la sustancia blanca del sistema nervioso central. Presentan un espectro clínico amplio afectando también al sistema nervioso periférico, con algunas formas de inicio en la edad adulta. Se clasifican en hipomielinizantes y desmielinizantes, incluyendo en este último grupo la ECPA. Es fundamental realizar un adecuado diagnóstico diferencial con otras leucodistrofias, como la adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X, entre otras. Ante la coexistencia de afectación de sustancia blanca y polineuropatía, también deben considerarse otras etiologías como la enfermedad de Fabry y el MELAS.

Conclusión: La presencia conjunta de alteraciones en la sustancia blanca, polineuropatía y disfunción vesical debe hacer sospechar una leucodistrofia dentro del diagnóstico diferencial.