



Neurology perspectives



22625 - ICTUS *MIMIC* COMO FORMA DE DEBUT DE LA ENFERMEDAD DE ALEXANDER: DESCRIPCIÓN DE HALLAZGOS CLÍNICO-RADIOLÓGICOS A PROPÓSITO DE UN CASO

Alanís Bernal, M.¹; Boada Oller, L.¹; Giramé Rizzo, L.¹; Auger Acosta, C.²; Fernández Álvarez, P.³; González Martínez, V.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ²Servicio de Neurorradiología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ³Servicio de Genética. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Resumen

Objetivos: La enfermedad de Alexander (ALXDRD) es una leucodistrofia de herencia autosómica dominante secundaria a mutaciones en el gen de la proteína ácida fibrilar glial (GFAP), que condiciona acumulación de fibras de Rosenthal en citoplasma de astrocitos. Se han descrito casos con inicio tanto en la infancia como en la edad adulta, con presentaciones neurológicas diversas.

Material y métodos: Descripción de caso de enfermedad de Alexander de inicio agudo en edad adulta y revisión de la literatura.

Resultados: Mujer de 47 años sin antecedentes personales, atendida como código ictus por hemiparesia izquierda aguda. Se descarta fibrinólisis por ventana terapéutica superada y trombectomía por ausencia de oclusión de grandes vasos en TC multimodal. Se completa estudio con resonancia magnética cerebral que muestra atrofia bulbo-cervical con hiperintensidad bilateral y simétrica en secuencias T2 de los núcleos dentados, hallazgos que sugieren ALXDR de inicio en la edad adulta. En la anamnesis dirigida, la paciente niega clínica neurológica previa ni factores desencadenantes, pero sí refiere antecedentes familiares de ALXDRD en su madre y tío materno. El estudio genético de la paciente revela que es portadora en heterocigosis de la variante probablemente patogénica c.197G>A (p.Arg66Gln) en el gen GFAP, la misma variante que se había identificado previamente en sus familiares.

Conclusión: La ALXDRD es una leucodistrofia poco frecuente en adultos, con raros casos de debut pseudoictal y posibles desencadenantes como traumatismos o alcohol, no presentes en esta paciente. El patrón radiológico característico puede facilitar el diagnóstico en presentaciones atípicas.