



Club Español de Neuropatología

Valencia, 19-23 de noviembre de 2024

110. ESCLEROSIS LATERAL PRIMARIA COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE UNA TAUOPATÍA GLOBULAR GLIAL ESPORÁDICA

Erro Aguirre, M.¹; Zelaya Huerta, M.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Navarra; ²Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario de Navarra.

Objetivos: Describir los hallazgos clínicos y neuropatológicos de dos pacientes con tauopatía globular glial (GGT) esporádica con presentación clínica como esclerosis lateral primaria (ELP).

Material y métodos: Dos mujeres comenzaron a los 73 (paciente 1) y 71 (paciente 2) años con torpeza y rigidez de la mano derecha que fue evolucionando hacia un síndrome motor piramidal asimétrico, sin mioclonías ni afectación de segunda neurona motora de 12 y 6 años de evolución respectivamente. En la segunda paciente la resonancia magnética craneal mostró hipointensidad asimétrica en la corteza motora y tenue hiperseñal en la vía piramidal de predominio izquierdo.

Resultados: Los cerebros pesaban 938 g y 1.100 g respectivamente. En ambos había una atrofia grave de la corteza motora precentral. Hallazgos en histología con hematoxilina y eosina: espongirosis superficial leve en capas I y II, pérdida neuronal y gliosis marcadas en el giro precentral, neuronas de Betz con signos de degeneración, pérdida neuronal en el asta anterior de la médula espinal con degeneración de los haces corticoespinales. La inmunohistoquímica para proteína tau hiperfosforilada mostró: depósitos neuronales globulares y depósitos de tau oligodendroglial con forma de inclusiones gliales globulares (GOI) ampliamente presentes en la corteza prefrontal, motora y sobre todo en la sustancia blanca. Se establece el diagnóstico patológico de GGT tipo II.

Conclusión: La ELP puede tener como base patológica una GGT. Si la ELP constituye un subtipo del espectro de la esclerosis lateral amiotrófica-enfermedad de la motoneurona o un subtipo de GGT debe confirmarse con estudios clínicos y neuropatológicos prospectivos, y con nuevos biomarcadores de imagen.

111. ATAXIA CEREBELOSA DE INICIO TARDÍO APARENTEMENTE GENÉTICA. PERO NO ESE GEN

Caballero, G.¹; Alemany-Perna, B.²; Rodríguez-Revenga, L.³; Álvarez-Mora, M.³; Molina-Porcel, L.⁴; Aldecoa, I.¹; Gelpi, E.⁵; Genís, D.²

¹Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona; ²Servicio de Neurología. Hospital Universitari Dr. Josep Trueta de Girona; ³Servicio de Bioquímica y Genética Molecular. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona; ⁴Servicio de Neurología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona; ⁵Servicio de Neurología. Medical University of Vienna.

Objetivos: La ataxia vestibulo-cerebelosa de inicio tardío (AVCT) es una condición neurológica infrecuente. Recientemente, mutaciones en FGF14 se han identificado como causa principal (75%). Presentamos un caso con una variante posiblemente patogénica en GBE1, gen asociado a la enfermedad por poliglucosanos del adulto (APBD), un trastorno neurogenético raro con acumulación de cuerpos poliglucosanos en el sistema nervioso central y periférico.

Material y métodos: Revisión de la historia clínica, estudio neuropatológico y secuenciación genética masiva.

Resultados: Varón con ataxia episódica y progresiva desde los 60 años, episodios de inestabilidad y *down-beat* nistagmo (DBN), y posterior deterioro cognitivo y síndrome piramidal. Los estudios genéticos y de imagen iniciales no revelaron una causa clara. El DBN desapareció espontáneamente, pero presentó empeoramiento progresivo de la movilidad requiriendo institucionalización y falleciendo a los 15 años del inicio de la ataxia tras cuadro febril y coma. El estudio neuropatológico demostró una leucoencefalopatía difusa con degeneración cerebelosa, extensa astrogliopatía tau de predominio en sustancia blanca y encefalopatía límbica TDP43 con esclerosis hipocampal. Se observaron abundantes cuerpos amiláceos en sustancia blanca hemisférica y cerebelosa, y en córtex cerebeloso rodeados de tau, TDP43 fosforilada y neurofilamentos. Se identificó una variante no descrita *missense* c.1300C>Gp.(Arg434Gly) en homocigosis en GBE1. Los predictores *in silico* sugieren un efecto deletéreo según ACMG (Richards 2015).

Conclusión: La variante de GBE1 podría sugerir un espectro más amplio de manifestaciones neuropatológicas de APBD, incluyendo formas atípicas con copatologías significativas de tau y TDP43. Las evaluaciones genéticas y el estudio neuropatológico en pacientes con AVCT son importantes para identificar posibles procesos neurodegenerativos subyacentes inesperados.

112. CAUSA ATÍPICA DE MIOPATÍA RÁPIDAMENTE PROGRESIVA DEL ADULTO

Llauradó Gayete, A.¹; González, V.¹; Rivas, E.²; Camacho, J.³; Riba, M.³; Restrepo Vera, J.¹; Sánchez-Tejerina, D.¹; Sotoca, J.¹; Salvadó, M.¹; Alemañ, J.¹; Juntas, R.¹; Martínez Sáez, E.³

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron;

²Servicio de Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Regional Virgen del Rocío; ³Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Objetivos: Describir un caso de miopatía rápidamente progresiva de inicio en la edad adulta.

Material y métodos: Presentación de los hallazgos clínicos, paraclínicos y anatomopatológicos de un caso de miopatía.