



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

242/4127 - LORENZO TIENE PROBLEMAS EN LA ESCUELA, ESTÁ MUY DESPISTADO

J. Hijano^a, M. Tortosa Pinto^b, A. Pavón Lozano^c, A. Cantero Campos^d, P. Prieto Moreno^e e I. Ocete Segura^f

^aMédico Residente de 1^{er} año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Almuñécar. Granada. ^bPediatra. Centro de Salud Almuñécar. Granada. ^cMédico de Familia. Centro de Salud Almuñécar. Granada. ^dMédico Residente 1^{er} año Medicina Familiar y Comunitaria. Consultorio Vélez de Benaudalla. Granada. ^eMédico Residente de 1^{er} año Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Almuñécar. Granada. ^fMédico Residente de 1^{er} año Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Motril Este. Granada.

Resumen

Descripción del caso: Una madre muestra preocupación por la percepción de inatención de su hijo aparentemente sano de nueve años, observada también por su maestra. Sufre fracaso escolar por problemas en la adquisición de la información.

Exploración y pruebas complementarias: Exploración neurológica normal, salvo que le cuesta mucho seguir instrucciones. Analítica normal. Derivación a salud mental diagnosticado y tratado de trastorno de déficit de atención e hiperactividad (TDAH), sin mejoría tras seguimiento. Comienza a asociar a diario episodios de desconexión del medio de segundos de duración. Derivación a neurología. En el electroencefalograma realizado por Neuropediatría se observaron descargas de punta en área frontal derecha, compatible con epilepsia frontal. Continuaron el estudio con una resonancia encefálica que puso de manifiesto marcada hipointensidad de señal de la sustancia blanca demostrando hallazgos que sugirieron trastorno metabólico o leucodistrofia, razón por la cual se hizo un estudio metabólico en el que se detectó aumento de ácidos grasos de cadena muy larga que confirmaría el diagnóstico de Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X.

Juicio clínico: Retraso de aprendizaje.

Diagnóstico diferencial: Trastorno de déficit de atención e hiperactividad. Epilepsia ausencia infantil.

Comentario final: Este caso muestra la presentación típica de esta enfermedad rara caracterizada por una manifestación inicial de déficit cognitivo detectado por fracaso escolar y mal diagnosticado como trastorno de déficit de atención e hiperactividad, que no responde a su tratamiento y se agrava la clínica de la verdadera afección. Ante el deterioro de adquisiciones previas es imprescindible realizar exploraciones complementarias y estudios de imagen. La pronta detección es fundamental para frenar el rápido y devastador progreso de la enfermedad, de ahí el papel crucial que juega la atención primaria.

Bibliografía

1. Berger J, Forss-Petter S, Eichler FS. Pathophysiology of X-linked adrenoleukodystrophy. *Biochimie*. 2014;98:135-42.

2. Engelen M, Kemp S, de Visser M, van Geel BM, Wanders RJ, Aubourg P, et al. X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD): clinical presentation and guidelines for diagnosis, follow-up and management. *Orphanet J Rare Dis.* 2012;7(13):51.

Palabras clave: Leucodistrofia. Déficit de atención. Fracaso escolar.