



Neurology perspectives



106 - CASO CLÍNICO PATOLÓGICO: VARÓN DE 49 AÑOS CON HEMIANOPSIA Y ESTATUS EPILÉPTICO

Jiménez Almonacid, J.¹; Ramírez Sánchez-Ajofrín, J.¹; Moreno García, S.¹; Domínguez González, C.¹; Blázquez Encinar, A.²; Toldos González, O.¹; Hernández Laín, A.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ²Servicio de Neurociencias. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Resumen

Objetivos: Las enfermedades mitocondriales son un grupo amplio y heterogéneo de patologías con afectación sistémica y especialmente en el sistema nervioso central y periférico. Entre las que cursan con encefalopatía destacan la enfermedad de Leigh y el MELAS (*mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes*). Presentamos los hallazgos neuropatológicos de la autopsia de un paciente de 49 años con una encefalopatía mitocondrial por una nueva mutación en ATP8 (m8424T>C) descrita en su familia.

Material y métodos: Varón de 49 años que fallece por un estatus epiléptico precedido de hemianopsia izquierda de inicio brusco. Previamente el paciente presentó crisis epilépticas desde los 42 años y retinitis pigmentosa, observándose en la resonancia magnética lesiones isquémicas compatibles con enfermedad mitocondrial. Se realizó estudio genético que detectó una nueva mutación en el gen ATP8. Su madre falleció a los 69 años por estatus epiléptico describiéndose en la autopsia atrofia cerebelosa y alteraciones estructurales compatibles con enfermedad mitocondrial.

Resultados: Se observaron múltiples focos de necrosis laminar cortical más frecuentes en los lóbulos parietal y occipital sin presentar la distribución de los territorios vasculares. Existían lesiones crónicas con importante gliosis y otras subagudas con predominio de macrófagos, restringidos a la corteza y los ganglios basales. No se identificaron alteraciones en la sustancia blanca. Ambos hipocampos y amígdalas presentaron importante atrofia y gliosis. En el cerebelo se observó una grave atrofia cortical. La biopsia del músculo cuádriceps mostraba signos de denervación sin fibras COX negativas.

Conclusión: Presentamos los hallazgos clínicos e histopatológicos de esta nueva mutación en ATP8 que amplía su espectro fenotípico.