



Neurology perspectives



19598 - Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente: a propósito de un caso

Monclús Blecua, A.; Campillo Alpera, M.; Peinazo Arias, M.; Ruiz Nieto, N.; Zahonero Ferriz, A.; Benetó Andres, H.; Fortanet García, M.

Servicio de Neurología. Hospital General de Castelló.

Resumen

Objetivos: Las leucodistrofias son un grupo de enfermedades poco frecuentes, muchas veces infradiagnosticadas, y de causa genética que afectan a la sustancia blanca cerebral. Tienen un amplio espectro de sintomatología y pueden iniciarse a diferentes edades de la vida. En la siguiente comunicación procedemos a revisar la leucoencefalopatía de sustancia blanca evanescente a partir de un caso clínico que tuvo lugar en nuestro hospital.

Material y métodos: Presentamos un caso clínico de un varón de 36 años que presenta un cuadro de alteración de la marcha durante un ingreso en la unidad de agudos de psiquiatría por un primer episodio psicótico con conductas de celotipia. A la exploración se evidencian signos de piramidalismo, con hiperreflexia tanto en miembros superiores como inferiores, clonus en ambos miembros inferiores, disimetría de ambos miembros inferiores y ataxia de tronco, con Romberg positivo y marcha inestable. En la resonancia magnética se evidencia una afectación difusa y simétrica de sustancia blanca cerebral. El resto de estudios analíticos en suero y en líquido cefalorraquídeo resultan negativos. Finalmente, el estudio genético solicitado revela una mutación en homocigosis en el gen EIF2B5.

Resultados: Una resonancia magnética sugerente de leucoencefalopatía, que se mantiene sin cambios o empeora con el tiempo, aun con presentaciones atípicas, debe orientar a realizar un estudio genético para descartar el amplio espectro de leucodistrofias del adulto.

Conclusión: Identificar precozmente esta patología, más prevalente de lo imaginado, permitiría poder realizar un consejo genético y ampliar el conocimiento de la misma, pudiendo realizar una estimación pronóstica más precisa.