Neurology Perspectives. 2023;3(S1):325

Neurology perspectives

19265 - CUANDO LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS SE COMBINAN: UNA FORMA ATÍPICA DE PRESENTACIÓN DE ADRENOLEUCODISTROFIA

Ribacoba Díaz, C.; Alcalá Ramírez del Puerto, J.; Fernández Revuelta, A.; Cid Izquierdo, V.; Hidalgo Valverde, B.; Lara González, M.; López Valdés, E.; García-Ramos García, R.

Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos.

Resumen

Objetivos: La adrenoleucodistrofia (ADL) es una enfermedad rara ligada cromosoma X causada por la mutación en el gen ABCD1 que provoca un trastorno de la beta oxidación de los ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML) en el peroxisoma. Tiene una incidencia baja, de 1/14.700 nacidos vivos. El síndrome de Klinefelter (SK) es la aneuploidía más frecuente en humanos, con una prevalencia del 0,2% de varones nacidos vivos.

Material y métodos: Presentamos el caso de un varón con diagnóstico de SK que desarrolla un trastorno progresivo de la marcha.

Resultados: Varón de 62 años valorado por alteración de la marcha progresiva de 5 años de evolución. Diagnosticado a los 15 años de SK con cariotipo 47XXY. Hermano mayor fallecido a los 19 años de enfermedad neurodegenerativa no filiada y madre con trastorno de la marcha de debut a los 50 años. En la exploración neurológica destaca debilidad proximal en miembros inferiores con espasticidad Ashworth 2/4, hiperreflexia e hipopalestesia distal de ambas extremidades inferiores y marcha paretoespástica bilateral. Niega dolor y alteraciones esfinterianas. Analítica sanguínea y RM craneal normal. RM cervicodorsal con atrofia del cordón medular. Por sospecha de paraplejia espástica hereditaria se solicita panel genético dirigido, detectándose mutación patogénica en heterocigosis del gen ABCD1. Se cuantifican niveles elevados de AGCML.

Conclusión: El paciente es diagnosticado de una ADL del adulto, siendo la presentación clínica compatible con una adrenomieloneuropatía. En este varón la presencia de dos cromosomas X debido al SK explica el debut de la adrenomieloneuropatía a una edad tardía y su curso evolutivo menos agresivo.

2667-0496 / © 2023, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Neurología (SEN). Todos los derechos reservados.