



Neurology perspectives



20759 - DETERIORO COGNITIVO COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE ADRENOMIELONEUROPATÍA

Martín Álvarez, R.; Cisneros Llanos, J.; Rodado Mieles, S.; Calvo Alzola, M.; Domingo Santos, Á.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario La Mancha Centro.

Resumen

Objetivos: La adrenoleucodistrofia y la adrenomieloneuropatía (AMN) son dos fenotipos de una misma enfermedad peroxisomal asociada a mutaciones del gen ABCD1 en el cromosoma Xq28 que impide la betaoxidación de ácidos grasos de cadena muy larga produciendo su acumulación en múltiples tejidos, así como desmielinización de sustancia blanca periventricular y afectación del esplenio del cuerpo calloso entre otros. Las principales manifestaciones de la AMN son paraparesia espástica, alteración de la marcha, mielopatía, alteración esfinteriana e insuficiencia suprarrenal.

Material y métodos: Varón de 59 años que consulta por problemas cognitivos advertidos en el ámbito laboral e inestabilidad de la marcha. Como antecedente, tío materno fallecido por enfermedad desmielinizante. A la exploración neurológica destaca leve desorientación en tiempo y alteración amnésica (p5), Hoffman izquierdo, Babinski bilateral, apalestesia bimaleolar, tándem imposible y Romberg inestable.

Resultados: La RM cerebral muestra hiperintensidad de los pedúnculos cerebelosos medios, agenesia del esplenio cuerpo calloso e hiperintensidad de señal de sustancia blanca periventricular. El estudio de FXTAS fue negativo pero los niveles de ácidos grasos de cadena muy larga en suero eran altos. Estudio genético positivo para mutación gen ABCD1.

Conclusión: La AMN, aunque es una entidad rara, debe considerarse dentro del diagnóstico diferencial del deterioro cognitivo del adulto, especialmente si asocia datos de afectación medular, insuficiencia suprarrenal o antecedentes familiares. El signo de los pedúnculos cerebelosos medios es muy orientativo de esta entidad en un contexto compatible, aunque no patognomónico. Actualmente no se dispone de tratamiento eficaz aprobado para la AMN, solo sintomático o bajo uso compasivo.