



Neurology perspectives



20630 - UTILIDAD DEL DIAGNÓSTICO MOLECULAR EN EL SÍNDROME DE BING-NEEL. A PROPÓSITO DE UN CASO

Simarro Díaz, A.¹; Silla Serrano, R.¹; Navarre Gimeno, A.¹; Aguilera Linares, C.¹; Sánchez Cruz, A.¹; Peset Mancebo, V.¹; García Escribá, M.¹; Pareja Portalés, I.²; Sáez Barberá, M.²; Carral Tatay, A.³

¹Servicio de Neurología. Hospital de Sagunto; ²Servicio de Medicina Interna. Hospital de Sagunto; ³Servicio de Hematología. Hospital de Sagunto.

Resumen

Objetivos: Destacar el papel del diagnóstico molecular en el síndrome de Bing-Neel (SBN), identificando la mutación MYD88 L265P en el LCR como clave diagnóstica.

Material y métodos: Presentación de un caso clínico y revisión de la literatura.

Resultados: Varón de 74 años. Diagnosticado de macroglobulinemia de Waldenstrom en 2017, con respuesta completa tras primera línea de tratamiento. En junio 2023 ingresa por tres crisis epilépticas con generalización, afebril, con TC cerebral sin alteraciones y punción lumbar que muestra leve pleocitosis mononuclear (40 linfocitos) con hiperproteíorraquia de 0,77 g/dl. La RM cerebral muestra una lesión subcortical hiperintensa en secuencias FLAIR en región frontal derecha sin efecto masa ni captación patológica de contraste inicialmente, sugerente como primera posibilidad de infección por virus JC (leucoencefalopatía multifocal progresiva) vs. progresión de la enfermedad. Se realizan varias punciones lumbares con PCR negativas para virus JC, citología con ausencia de células malignas e inmunofenotipo sin atipias. Es la mutación del gen MYD88 L265P en el líquido cefalorraquídeo (LCR) la que dio la clave diagnóstica, siendo el paciente diagnosticado de SBN.

Conclusión: La infiltración del SNC (SBN) es la complicación más infrecuente de la MW. Dicha infiltración suele ser difusa y solo en una minoría se presenta como una lesión única del SNC. El uso de técnicas moleculares ha ganado utilidad creciente en el diagnóstico de SBN. En particular, la identificación de reordenamientos de *locus* de cadena pesada y, especialmente, la identificación de la mutación MYD88 L265P dada su alta sensibilidad diagnóstica cuando está presente en LCR.