



Neurology perspectives



18389 - LEUCOENCEFALOPATÍA ASOCIADA A CSF1R (LCSF1R). A PROPÓSITO DE UN CASO

Canasto Jiménez, P.; Moreno Loscertales, C.; Bautista Lacambra, M.; Tique Rojas, L.F.; Viscasillas Sancho, M.; Marta Moreno, E.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Miguel Servet.

Resumen

Objetivos: Resaltar una entidad que se estima infradiagnosticada en pacientes con deterioro cognitivo, la LCSF1R representa hasta el 10,5% de las leucoencefalopatías de aparición en adultos en países europeos. Presentamos el primer caso en nuestro país de LCSF1R.

Material y métodos: Caso clínico.

Resultados: Varón de 67 años con cuadro de cuatro años de evolución de apatía, inhibición, mutismo, descuido personal y afectación en la planificación de actividades complejas configurando un síndrome prefrontal de predominio dorsolateral y medial. Su abuelo paterno padeció deterioro cognitivo y dos hermanos presentan alteraciones comportamentales. En la exploración destacaba piramidalismo en extremidades inferiores. El perfil neuropsicológico confirmó disfunción ejecutiva. En neuroimagen se evidenció atrofia y leucoencefalopatía, ambos hallazgos de predominio frontal; asimismo presentaba adelgazamiento de la mitad anterior del cuerpo calloso y calcificaciones frontales puntiformes bilaterales. Se completó estudio con biomarcadores de enfermedad de Alzheimer y analítica general sin hallazgos. Bajo la sospecha de leucodistrofia, se solicitó estudio genético con hallazgo de heterocigosis en una variante patogénica del gen CSF1R.

Conclusión: En el cuadro clínico de la LCSFR1 predomina deterioro en la velocidad de procesamiento, atención y función ejecutiva junto alteraciones comportamentales, planteando el diagnóstico diferencial con demencia frontotemporal. La sospecha clínica va a estar basada en los hallazgos en neuroimagen tan característicos: calcificaciones cerebrales con patrón de "trampolín o escalera" en el área pericallosa frontal, leucoaraiosis en regiones frontales bilaterales y adelgazamiento del cuerpo calloso. La LCSFR1 es la microgliopatía primaria más frecuente en adultos, por lo que dado las escasas referencias en nuestro país consideramos potencialmente infradiagnosticada.