



Neurology perspectives



19970 - ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO C: VARIABILIDAD FENOTÍPICA A PROPÓSITO DE DOS CASOS

González Gómez, M.¹; Villamor Rodríguez, J.¹; Hernández Ramírez, M.¹; Mateo Martínez, G.²; Andrés Bartolomé, A.²; Mas Serrano, M.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Guadalajara; ²Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario de Guadalajara.

Resumen

Objetivos: Niemann-Pick es una enfermedad lisosomal de herencia autosómica recesiva. El tipo C localiza su mutación en el gen NPC1 que altera el metabolismo del colesterol, favoreciendo su acúmulo neurovisceral. Se presentan dos casos con diferente curso clínico para remarcar la heterogeneidad de presentación y la relevancia del diagnóstico genético.

Material y métodos: Caso 1: adecuado desarrollo hasta los tres años, cuando se objetiva leve retraso motor y del lenguaje, con posterior inicio progresivo de ataxia, dismetría, temblor e hipotonía. También regresión lingüística y del control esfinteriano. Caso 2: salvo ictericia neonatal transitoria, no hallazgos patológicos hasta los 22 meses, cuando presenta episodio de colestasis con posterior aparición de ataxia, distonía, apraxia, hipotonía y espasticidad que impide la marcha. Además, total regresión en la capacidad comunicativa, disfagia dependiente de gastrostomía y cataplejía.

Resultados: El caso 1 presenta RM cerebral con marcada atrofia cortico-subcortical y leucoencefalopatía periventricular, resultando sin alteraciones en el 2. Estudio electroencefalográfico y neurofisiológico anodino en el caso 1, reflejando en los PEV del 2 alteración de la mielinización. Ambos presentan mutaciones en el gen NPC1 (caso 1: c.530G>A y c.1565C>T en heterocigosis / caso 2: c.352_353delpS118fs en homocigosis).

Conclusión: Niemann-Pick tipo C presenta una gran variabilidad en la sintomatología y cronología de la misma. En el curso habitual, la patología hepática precede a la neurológica. Sin embargo, uno de los casos debuta con alteración neurológica sin afectación hepática. Ninguno presenta oftalmoplejía vertical, síntoma orientador de la enfermedad por presentarse en el 90% de los casos descritos. El estudio genético ha facilitado su diagnóstico temprano.