



Neurology perspectives



19584 - HEMORRAGIA CEREBRAL EN ENFERMEDAD DE POMPE: A PROPÓSITO DE UN CASO

Cobo Roldán, L.; Peláez Viña, N.; Gómez Caravaca, M.; Blanco Valero, M.

Servicio de Neurología. Hospital Reina Sofía.

Resumen

Objetivos: La enfermedad de Pompe (EP) es un trastorno de almacenamiento de glucógeno autosómico recesivo causado por una deficiencia de la enzima α -glucosidasa, lo que conduce a su acumulación en los tejidos, principalmente en el músculo esquelético. Se ha descrito una alteración en la microvasculatura cerebral en las formas de inicio tardío que conducen al sangrado cerebral.

Material y métodos: Varón de 75 años con diagnóstico de enfermedad de Pompe en 2017 tras historia de 9 años de debilidad proximal en miembros inferiores, bajo tratamiento con terapia enzimática sustitutiva desde entonces. Como antecedentes personales: hipertenso, lúes latente tardía, ictus isquémico en territorio vertebrobasilar en 2002 con hallazgo de dolicoectasia basilar e infarto de arteria central de la retina de ojo derecho. Ingresa por déficit motor braquiocrural izquierdo de instauración brusca. En la exploración física destaca disartria y hemiparesia izquierda de predominio distal (4/5).

Resultados: Se realiza analítica sanguínea incluyendo hemograma, bioquímica y coagulación, sin hallazgos. En TAC craneal se observa hematoma intraparenquimatoso frontal derecho y múltiples infartos lacunares en ganglios basales bilaterales, de presumible etiología isquémica crónica. Se realiza RM craneal, apreciándose numerosos focos de depósito de hemosiderina en tronco, cerebelo, tálamos y ganglios basales, así como lesiones más periféricas corticales.

Conclusión: Los pacientes con EP de inicio tardío pueden tener depósitos de glucógeno en la túnica media de las paredes arteriolas, con degeneración vacuolar y formación de microaneurismas que predisponen a hemorragias cerebrales espontáneas. La dolicoectasia basilar y las malformaciones vasculares se asocian a lesiones hemorrágicas en esta población.