

mero de autores y favorecer la interrelación entre las redes de autores que publican en la revista⁸, fomentar los lazos científicos con los investigadores de los países hispanohablantes⁵, así como las colaboraciones internacionales de los investigadores españoles y la conexión interdisciplinaria de la investigación clínica con la actividad científica básica y epidemiológica⁹. Además, la política de primar el idioma inglés en una publicación puede conllevar efectos imprevistos y tal vez no deseados, como que la publicación vea reducida su importancia como vehículo de difusión de la comunidad a la que sirve. En este sentido, se han apuntado muy acertadamente desde el área diferentes aspectos de gran relevancia, que deben tener presentes todas las publicaciones de orientación clínica, particularmente en una coyuntura caracterizada por el incremento del número de revistas indexadas en el anhelado y, a la vez, controvertido SCI-Expanded, y es que habitualmente estas publicaciones son el vehículo de expresión de los intereses de una sociedad científica y sirven a una importante comunidad de lectores más allá de los científicos que publican en ellas y del papel que ocupan en los *rankings* clasificatorios de las publicaciones¹⁰.

G. González-Alcaide

*Instituto de Historia de la Medicina y de la Ciencia
López Piñero, Departamento de Historia de la
Ciencia y Documentación, Universitat de València-Consejo
Superior de Investigaciones Científicas, Valencia,
España*

Correo electrónico: gregorio.gonzalez@uv.es (G. González).

S. Mosbah-Natanson e Y. Gingras

*Centre Interuniversitaire de Recherche sur la Science et la
Technology, Université du Québec à Montréal, Montréal,
Québec, Canada*

Bibliografía

1. Matías-Guiu J. Las citas y las publicaciones médicas en español. *Rev Neurol*. 1996;24:904-6.
2. Matías-Guiu J. Revista de Neurología. El reto de la difusión de las neurociencias en español. *Rev Neurol*. 2000;30:35-40.
3. Martínez Vila E, Martín R. ¿Por qué publicar en Neurología y en español? *Neurología*. 2005;20:1-3.
4. Aleixandre Benavent R, Valderrama Zurián JC, Alonso Arroyo A, Miguel Dasit A, González de Dios J, De Granda Orive JI. Español frente a inglés como idioma de publicación y factor de impacto de Neurología. *Neurología*. 2007;22:19-26.
5. González de Dios J, Sempere AP, Aleixandre Benavent R. Las publicaciones biomédicas en España a debate (I): estado de las revistas neurológicas. *Rev Neurol*. 2007;44:32-42.
6. Bracho-Riquelme RL, Pescador Salas N, Reyes-Pomero M. Repercusión bibliométrica de adoptar el inglés como idioma único de publicación. *Rev Invest Clin*. 1997;49:369-72.
7. Matías-Guiu J, García Ramos R. El factor de impacto y las decisiones editoriales. *Neurología*. 2008;23:342-8.
8. Matías-Guiu J, García Ramos R. Autores y autoría en las publicaciones médicas. *Neurología*. 2009;24:1-6.
9. Bermejo Pareja F. La investigación neurológica en España, presente y futuro. *Neurología*. 2004;19 Supl 1:64-72.
10. Alfonso F. Revistas biomédicas españolas: relevancia académica, impacto científico o factor de impacto. ¿Qué es lo que importa? *Rev Neurol*. 2009;48:113-6.

Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente de inicio en edad adulta

Adult onset of leukoencephalopathy with vanishing white matter

Sr. Editor:

Hemos leído con sumo interés la carta publicada en el número anterior de su revista de Pato et al¹, en la que presentan un caso de características similares al nuestro. La publicación del citado caso nos lleva a comentar la posibilidad de la existencia de un infradiagnóstico de esta enfermedad, que podría ser más prevalente en la población general y pasar inadvertida por el conjunto de la población médica.

Varón de 20 años de edad, sano, sin antecedentes médicos de interés, hijo de padres no consanguíneos que, en 1994, tras un accidente de tráfico leve sin traumatismo craneoencefálico y en el que los demás ocupantes del vehículo resultaron ilesos, presentó un cuadro de agitación psicomotriz. En la tomografía computarizada (TC) se apreció una hipodensidad de sustancia blanca bilateral, que se interpretó inicialmente como edema cerebral que requirió ventilación mecánica e ingreso en la unidad de cuidados intensivos. Tras la extubación 9 días después, el paciente presentaba episodios de agitación con eco y palilalia alternando con periodos en los cuales era capaz de mantener conversaciones

simples, además de ocasionales crisis comiciales y una hemiparesia derecha espástica. La resonancia magnética (RM) cerebral mostró una afección prácticamente total de sustancia blanca bilateral.

Los estudios realizados para descartar etiologías habituales de leucoencefalopatía fueron normales: creatinina, lactato, proteinograma e inmunoglobulinas, análisis de líquido cefalorraquídeo, incluido índice IgG, autoinmunidad, serologías (sífilis, VIH, *Salmonella*, virus herpes), cortisol basal, corticotropina, aminoácidos en orina, ácidos grasos de cadena muy larga, análisis del cultivo de fibroblastos, arilsulfatasa A urinaria, ácido fitánico, cobre y ceruloplasmina, biopsia muscular y de nervio sural.

Progresivamente el paciente experimentó una mejora que se afianzó en los meses siguientes; llegó a caminar sin ayuda y desaparecieron las crisis comiciales.

A lo largo de los años de seguimiento, ha presentado un empeoramiento progresivo tanto motor como de funciones cognitivas, coincidiendo con episodios febriles o espontáneamente, por lo que requirió hospitalización en algunos de ellos.

El estudio genético identificó una mutación homocigota G338A en el gen *EIFGB5*. Ambos padres eran portadores de dicha mutación.

Actualmente, tras 14 años es totalmente dependiente en su vida diaria: presenta un marcado deterioro cognitivo, severa espasticidad y posturas distónicas. La RM reciente (fig. 1) muestra una importante progresión de la leucoence-

falopatía con imágenes de degeneración quística asociada.

La leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente, inicialmente denominada CACH (*childhood ataxia with diffuse central nervous system hypomyelination*) o MCD (*myelinopathia centralis difusa*) fue definida como tal mediante unos criterios diagnósticos y radiológicos por Van der Knaap et al² en 1997, aunque ya habían sido publicadas en la literatura varias descripciones de la enfermedad.

En 1998, Van der Knaap describió formas más leves y de inicio tardío como variantes de la misma enfermedad, lo que llevó a excluir la edad de inicio de los criterios diagnósticos³.

Desde entonces, se han descrito 263 casos hasta el momento y el número de mutaciones asciende a 1.214.

Actualmente se sabe que la ovario-leucodistrofia y la enfermedad de sustancia blanca evanescente forman parte del espectro de una misma enfermedad, por lo que se prefiere hablar de “trastornos relacionados con el gen *eIF2B*”.

Aproximadamente el 75% de los pacientes tienen una mutación en el gen *eIF2B5*, de las cuales la más frecuente es la G338A, como ocurre en nuestro paciente y el presentado anteriormente en esta publicación. Ésta se asocia, sobre todo, a formas de inicio en la edad adulta, aunque también se han descrito casos de la forma clásica. Existe una correlación fenotipo-genotipo, ya que algunas mutaciones se asocian a formas más leves de la enfermedad y otras, en cambio, a variantes severas⁴.

A pesar de no haber un tratamiento específico, un diagnóstico precoz es fundamental para evitar infecciones, fiebre y pequeños traumatismos, que son factores agravantes, así como para realizar un adecuado consejo genético.

Cabe destacar que pueda tratarse de una entidad infra-diagnosticada y hay pacientes presintomáticos (como se evidenciaba en la TC de nuestro paciente) en los que cualquier situación banal puede desencadenar la enfermedad, por lo que nos parece importante resaltar que, para tratarse de una enfermedad “rara”, es curiosa la cercanía geográfica de ambos casos.

S. Piñeiro*, M. López y J. Sánchez-Herrero

Servicio de Neurología, Hospital Universitario Xeral-Gés de Vigo, Vigo, España

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: Socops@hotmail.com (M.S. Piñeiro).

Bibliografía

1. Pato Pato A, Lorenzo González JR, Gmas Hernando I, Rodríguez-Consteña I. Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente: caso clínico de inicio en adulto. *Neurología*. 2009;24:504-6.
2. Van der Knaap MS, Barth PG, Gabreëls FJ, Franzoni E, Beeger JH, Stroink H, et al. A new leukoencephalopathy with vanishing white matter. *Neurology*. 1997;48:845-55.
3. Van der Knaap MS, Kamphorst W, Barth PG, Kraaijeveld CL, Gut E, Valk J. Phenotypic variation in leukoencephalopathy with vanishing white matter. *Neurology*. 1998;51:540-7.
4. Maletkovic J, Schiffmann R, Gorospe JR, Gordon ES, Mintz M, Hoffman EP, et al. Genetic and clinical heterogeneity in eIF2B-related disorder. *J Child Neurol*. 2008;23:205-15.
5. Van der Knaap MS, Pronk JC, Scheper GC. Vanishing white matter disease. *Lancet Neurol*. 2006;5:413-23.

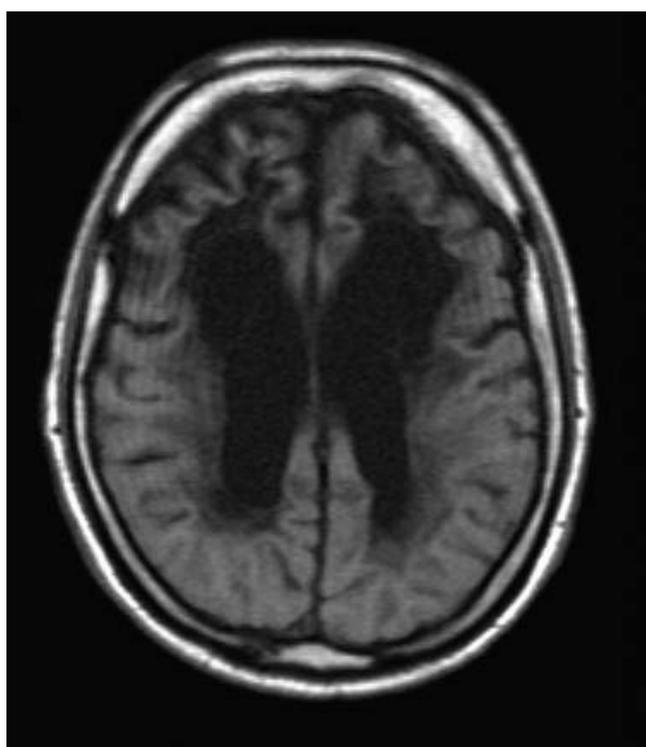
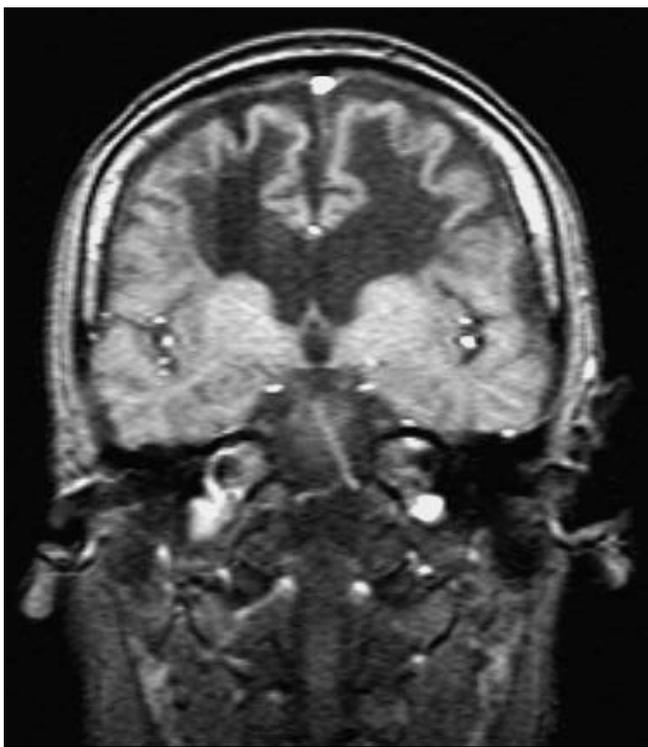


Figura 1 Resonancia magnética secuencia T1: extensa hipodensidad de la sustancia blanca bilateral con áreas de degeneración quística asociadas.