

Adrenoleucodistrofia Ligada al Cromosoma X: Patrón de Desmielinización Mesencéfalo-Ponto-Cerebelosa

X-Linked Adrenoleukodystrophy: Mesencephalon-Pons.cerebellum Demyelinating Pattern

Gemma González Velasco,¹ Antía Reguera Acuña,² Celia González Antón,² Manuel Menéndez González¹

Introducción

La ADL-X es una enfermedad peroxisomal causada por mutaciones en el gen ABCD1. Se caracteriza por la acumulación de ácidos grasos de cadenas muy largas en diversos tejidos, entre ellos, la sustancia blanca del sistema nervioso central. Se han descrito diversos fenotipos

clínicos, sin clara correlación con el genotipo subyacente.¹ Además, se han descrito distintos patrones de desmielinización, en función de las regiones cerebrales afectadas.^{2,3} Una de las más infrecuentes es la afectación exclusiva de sustancia blanca en fosa craneal posterior (troncoencéfalo y cerebelo) sin afectación hemisférica cerebral.³

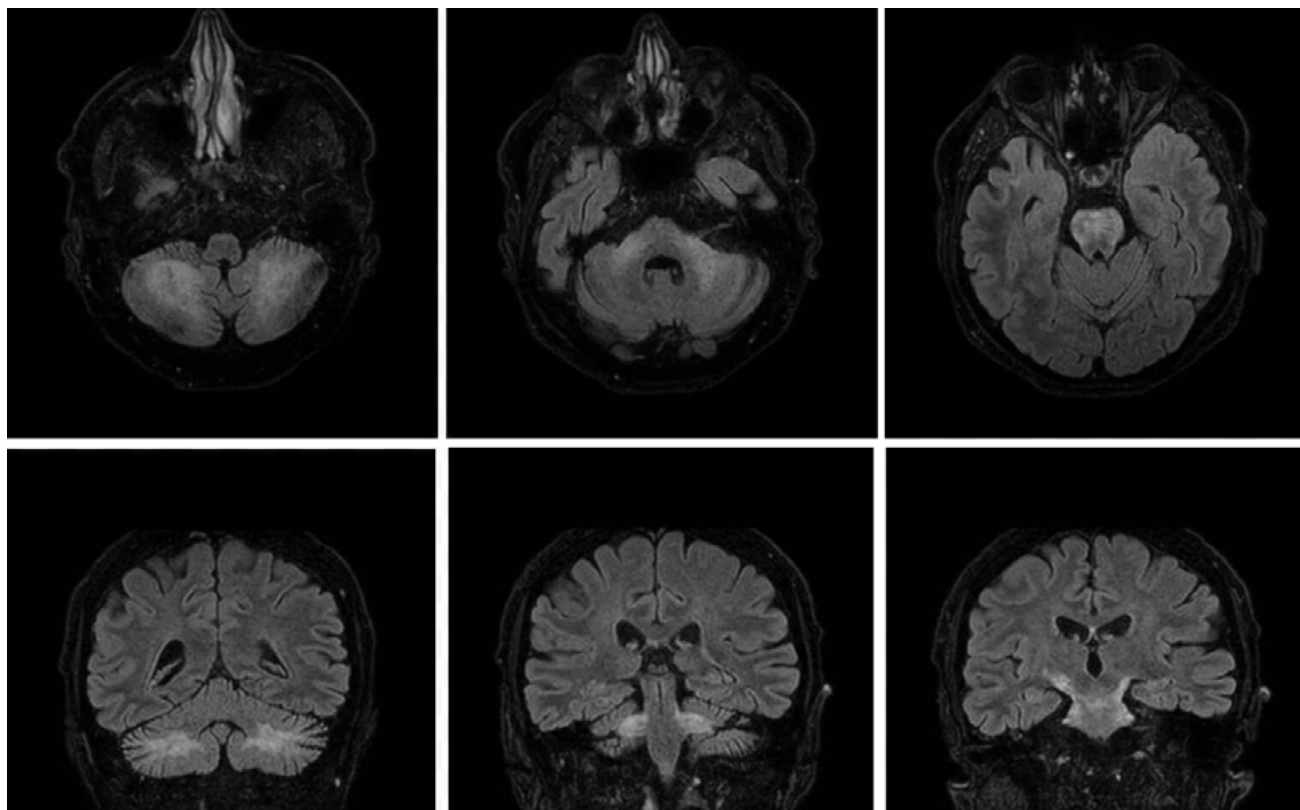


Figura. RM cerebral en secuencia FLAIR, corte axial y coronal. Lesiones hiperintensas, simétricas, en sustancia blanca de cerebelo, pedúnculos cerebrales y pedúnculos cerebelosos.

¹Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo

²Hospital de Cabueñes, Gijón

Correspondencia:

Manuel Menéndez González

Hospital Universitario Central de Asturias

Av. Roma s/n 33006, Oviedo, España

E-mail: menendezmanuel@uniovi.es

Caso clínico

Varón de 54 años con antecedentes de tabaquismo activo, dislipemia, infarto agudo de miocardio, asma y síndrome depresivo. Remitido por trastorno de la marcha de un año de evolución, acompañado de episodios paroxísticos autolimitados de disautonomía con sudoración profusa y palidez. A la exploración destacaba risa inmóvil y disartria moderada, motórica ocular normal con nistagmus agotable en la mirada a la izquierda, reflejos exaltados de forma generalizada con Hoffman y Babinski bilaterales. Además, presentaba marcha inestable con aumento de la base de sustentación y Romberg con caída a la izquierda, sin trastorno del lenguaje, déficit campimétrico, debilidad de vías largas ni déficit sensitivo. Se realizaron amplios estudios analíticos de sangre y líquido cefalorraquídeo sin hallazgos de interés. La resonancia magnética cerebral mostró desmielinización de las fibras de proyección de la sustancia blanca en fosa posterior, con especial afectación del cerebelo y sus conexiones, y captación de contraste en zonas de protuberancia y pedúnculos cerebelosos (Figura). Presentaba niveles de ácidos grasos de cadena muy larga elevados en suero y un estudio genético positivo, siendo portador de la variante patogénica c.521A>G, p.Tyr174Cys del gen ABCD1, confirmando el diagnóstico de adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (ADL-X).

Discusión

Nuestro paciente presenta una afectación predominante de la sustancia blanca olivo-ponto-cerebelosa sin afectación hemisférica, siendo esta una de las formas más infrecuentes descritas de ADL-X en Japón.^{2,3} Aunque a este patrón de afectación se le ha denominado “olivo-ponto-cerebelosa”, parecería apropiado reemplazar la denominación por “mesencéfalo-ponto-cerebelosa”, ya que no hay evidencia de afectación de las olivas pero sí de los pedúnculos cerebrales y mesencéfalo.

Referencias

1. Jia MR, Wu WZ, Li CM, Cai XH, Zhang L, Yan F, Zhu C, Gu MH. Clinical characteristics and phenotype distribution in 10 Chinese patients with X-linked adrenoleukodystrophy. *Experimental and therapeutic medicine*, 2019; 18(3):1945–1952.
2. Koike Y, Umeda Y, Umeda M, Oyake M, Fujita N. Adult onset adrenoleukodystrophy of the olivopontocerebellar form and lacking cerebral involvement. *Neurol Clin Neurosci*, 2016; (4): 186-188.
3. Takemoto Y, Suzuki Y, Tamakoshi A, Onodera O, Tsuji S, Hashimoto T, Shimozawa N, Orii T, Kondo N. Epidemiology of X-linked adrenoleukodystrophy in Japan. *J Hum Genet*. 2002;47(11):590-3.