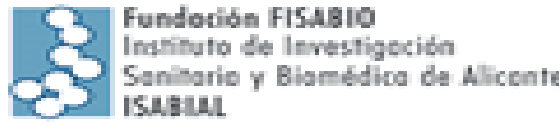


DISTROFIA NEUROAXONAL INFANTIL, UNA ENTIDAD POCO FRECUENTE

Leiva Vilaplana, Ana Victoria¹. Blanco Mangut, Marta². Francés, Elena². Gómez Gosálvez, Francisco¹. Jadraque, Rocío¹. Fontalvo Acosta, Melissa¹. Félix, Ana Clementina¹. Ureña Horno, Laura¹. Jaén Cárdenas, Paola¹.

¹Servicio de Pediatría y ²Servicio Neurofisiología
Hospital General Universitario de Alicante, Alicante, España

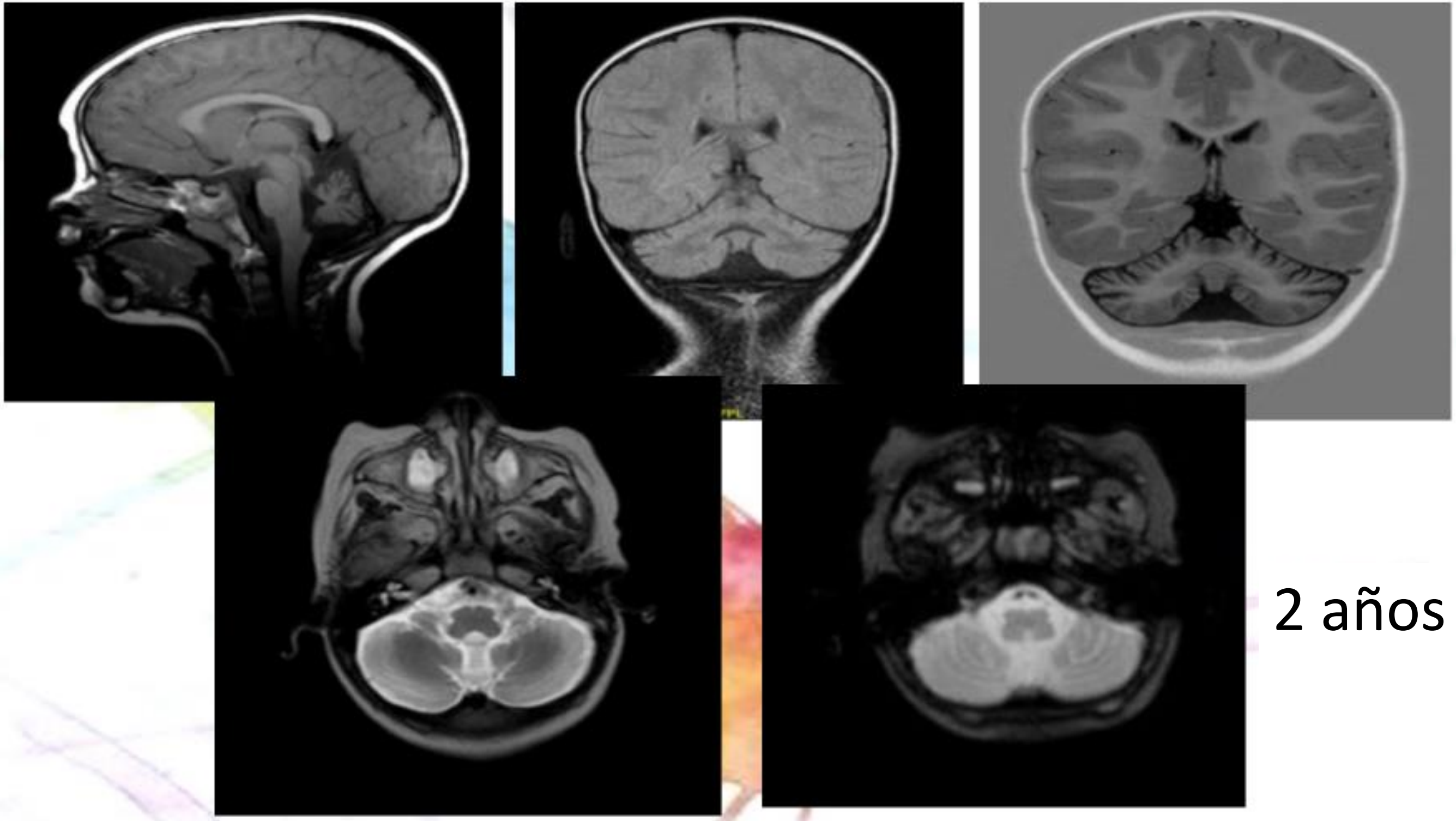


INTRODUCCIÓN

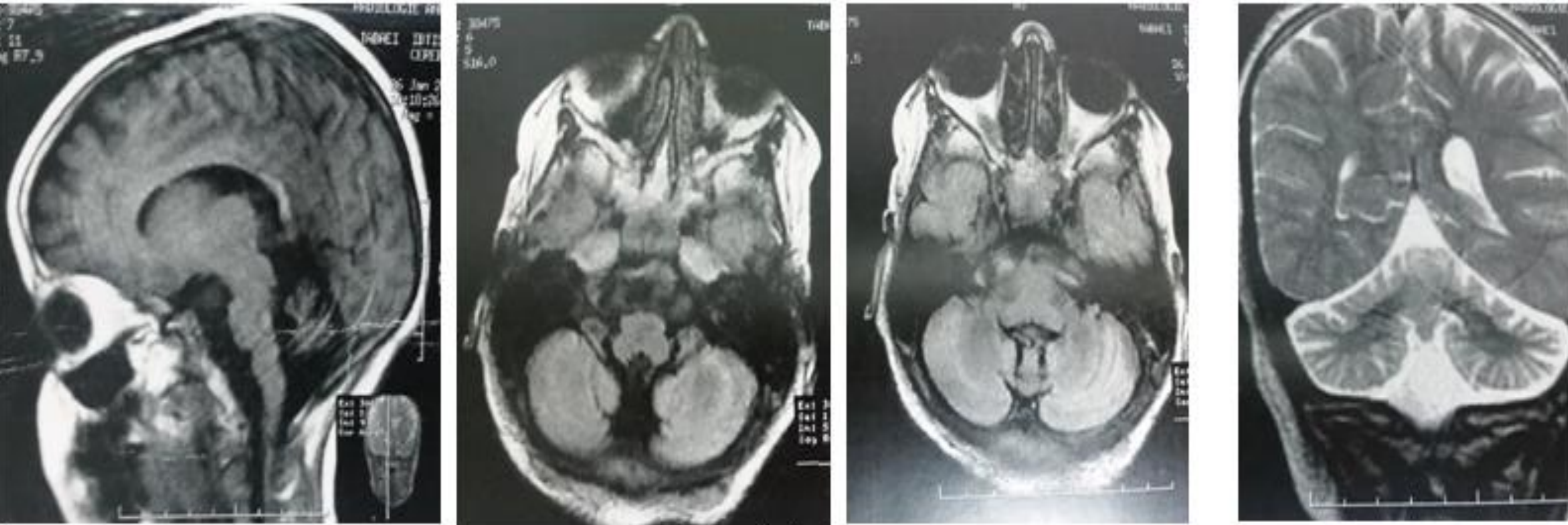
La distrofia neuroaxonal infantil (INAD) forma parte del grupo de enfermedades neurodegenerativas por acúmulo cerebral de hierro, la prevalencia es desconocida. El tipo de herencia es autosómica recesiva, por mutación en el gen PLA2G6, que conlleva atrofia cerebelosa y óptica, formación de cuerpos esferoidales en sistema nervioso y la acumulación anormal de hierro en los ganglios basales. La clínica es heterogénea, en la forma clásica se produce una regresión de los hitos del desarrollo, evolucionando hacia tetraparesia, demencia y trastornos visuales. Para el diagnóstico son fundamentales la RMN, electrofisiología, estudio genético y/o biopsia. El tratamiento es paliativo y no suelen sobrevivir más allá de los 10 años.

Caso clínico

Niña de 2 años remitida a Neuropediatría por retraso global del desarrollo y movimiento nistagmoide ocular. Se solicitaron cariotipo, Array y electrorretinograma normales. La RMN cerebral objetivó atrofia de hemisferios cerebelosos y potenciales visuales con amplitudes deficitarias. Posteriormente hubo una pérdida de seguimiento de la paciente.



2 años



RMN cerebral 6 años

Atrofia de ambos hemisferios cerebelosos con dilatación del 4º ventrículo

ESTUDIOS NEUROMETABÓLICOS:

- Normales en sangre y orina

ESTUDIOS NEUROFISIOLÓGICOS:

- POTENCIALES VISUALES con respuestas abolidas y ELECTORRETINOGRAMA normal.
- Los POTENCIALES AUDITIVOS DE TRONCO tienen abolidas las respuestas centrales, y los POTENCIALES SENSITIVOS presentan una severa afectación con abolición del potencial cortical N20.
- EEG : actividad BETA (ritmos muy rápidos) de fondo en todas las áreas cerebrales.
- ELECTRONEUROGRAFÍA : VC conservadas, y la EMG presenta un patrón neurógeno crónico con denervación activa.

Antecedentes personales

- Embarazo controlado y normoevolutivo, sin infecciones ni tóxicos.
- Parto eutócico. 41+2sg. AEG (Peso: 3750g, Talla: 53cm, PC: 37cm). Apgar 9/10. Perinatal sin incidencias.
- Vacunación según calendario. No RAMc.
- Pruebas metabólicas y de hipoacusia sin alteraciones

Antecedentes familiares

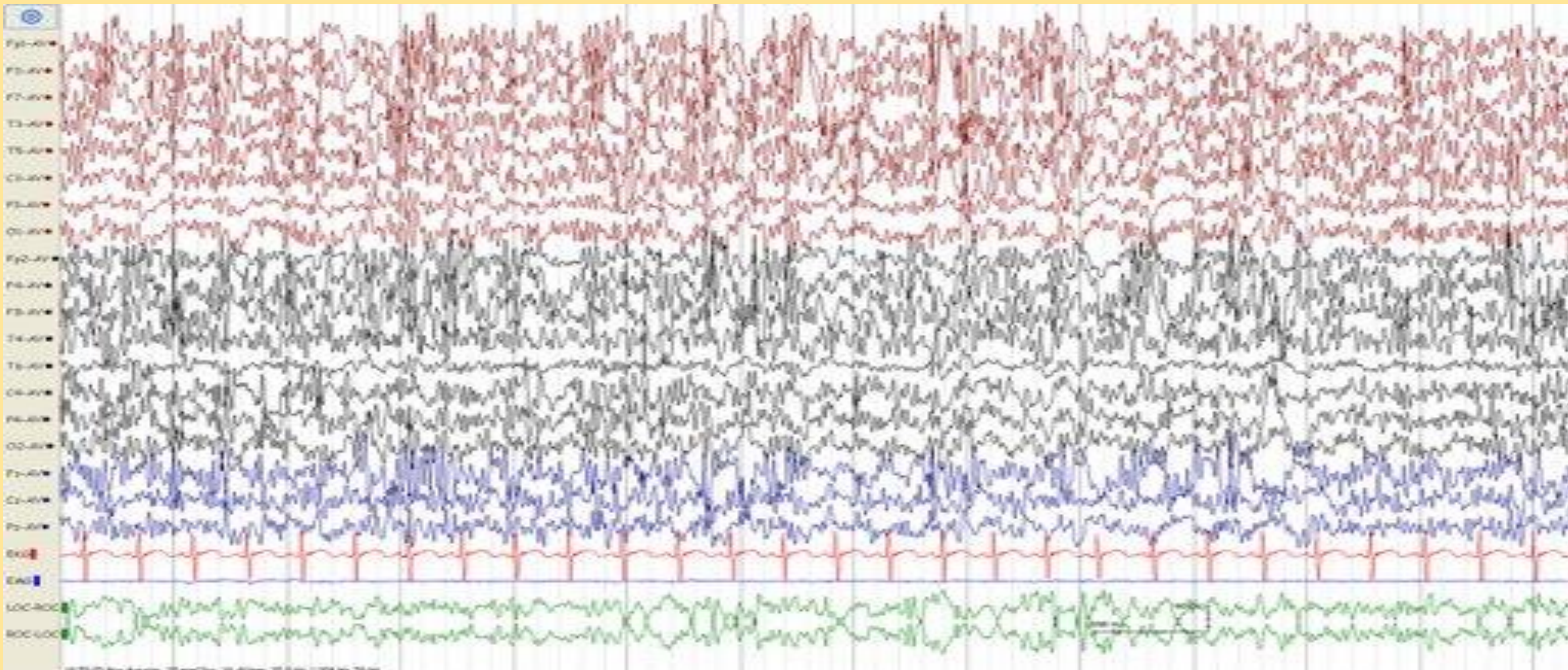
- No AF de enfermedades neurodegenerativas conocidas .
- Madre sana. GAV: 2.0.2
- Padre sanos. Consanguinidad. Ambos de origen Magrebí.
- Hermana de 7 a sana.

ANAMNESIS

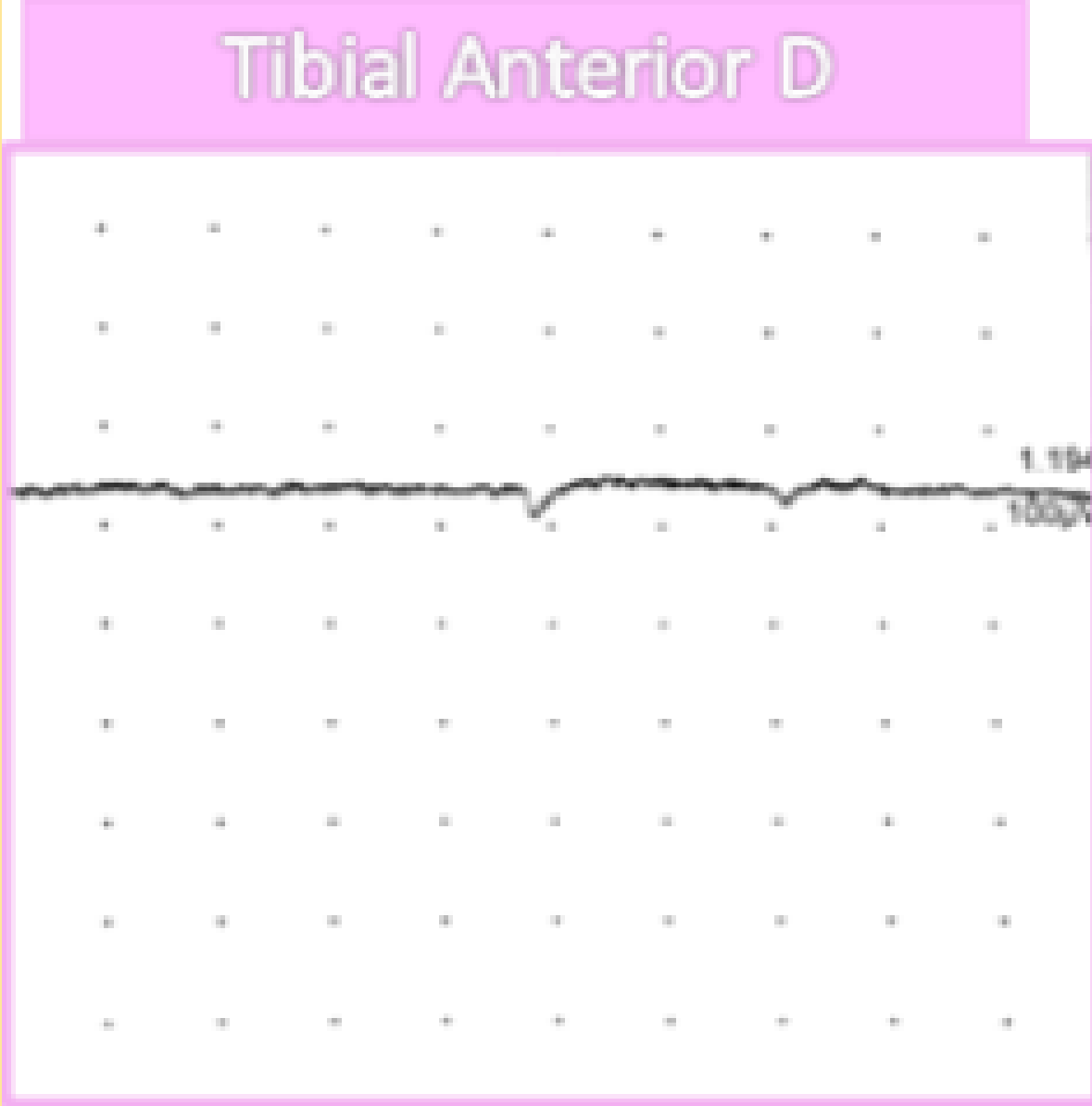
- **10-12m: Desarrollo psicomotor normal**
- **A los 12 m:** inicia hipotonía de MMII, sedestación con dificultad y movimiento nistagmoide ocular
- **1-3 a: pérdida hitos** del desarrollo conseguidos sin desencadenante claro
- **>3 a:** estado vegetativo (encamada sin contacto visual ni verbal)
 - No crisis epilépticas. Come triturado, disfagia líquidos, no problemas respiratorios. No problemas sueño.
 - psicomotricidad gruesa: no sostén cefálico
 - psicomotricidad fina: no manipula objetos.
 - social: no fija la mirada, creen que oye pero no están seguros de que ve.
 - lenguaje expresivo: emite algunos sonidos.

A los 6 años acuden de nuevo a Neuropediatría, presentando afectación neurológica severa sin contacto con el medio. Hipotonía generalizada marcada de predominio axial aunque también de extremidades con posturas distónicas de manos y pies. ROT presentes. Hipotrofia muscular generalizada.

Se realizan estudios neurometabólicos, electrofisiológicos, pruebas de imagen compatibles con diagnóstico de INAD que se confirma mediante estudio genético, hallándose la mutación en homocigosis para la variante c.985C>T en el gen **PLA2G6**.



Electroencefalograma, actividad basal: ritmos muy rápidos (beta) de gran amplitud



Electromiograma: patrón neurógeno crónico con denervación

CONCLUSIONES

La distrofia neuroaxonal infantil causa regresión psicomotriz y signos visuales que suelen aparecer los primeros dos años de vida. El diagnóstico se lleva a cabo mediante criterios clínicos, hallazgos neurofisiológicos, RMN y estudio genético. Es importante un diagnóstico precoz para conocer las comorbilidades asociadas, su abordaje y ofrecer información pronóstica a los familiares.