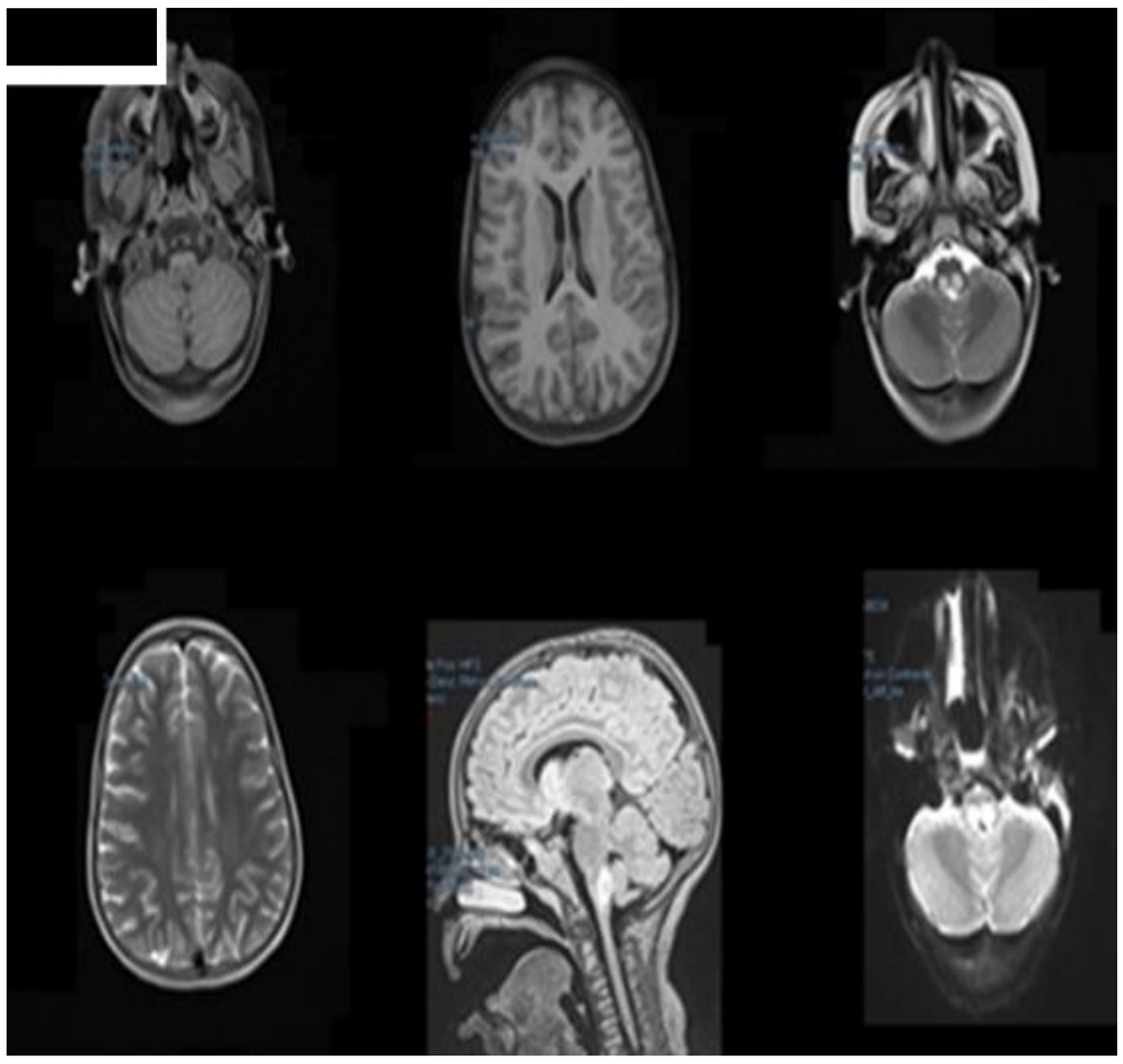
II CONGRESO DIGITAL AEP
3, 4 Y 5 DE JUNIO DE 2021

“Forma inusual de leucodistrofia. Relevancia de la neuroimagen. Cómo tratar la sialorrea.”

Esther Jiménez-Iniesta, Javier Aguirre-Rodríguez, Julio Ramos-Lizana, Nazareth Fernández-Rosales.
Unidad de Neurología Pediátrica, Servicio Pediatría. Hospital Universitario Torrecárdenas. Almería, España.

INTRODUCCIÓN. La Enfermedad de Alexander (OMIM #203450) es un trastorno progresivo de la sustancia blanca cerebral producido por mutaciones en el gen GFAP con una esperanza de vida variable, sin tratamiento curativo. Se reconocen formas neonatal, infantil, juvenil y del adulto. La forma juvenil es infrecuente, sólo hay reportados en la literatura 65 casos.

RESUMEN DEL CASO. Mujer de 6 años con vómitos de repetición y desnutrición. Endoscopia diagnostica de esofagitis eosinofílica, con ausencia de respuesta al tratamiento. Examen físico: Reflejos osteotendinosos exaltados sin clonus. Resonancia magnética cerebral: lesión ovoidea en bulbo con realce tras contraste e imágenes puntiformes, con restricción en difusión en sustancia blanca periventricular, lóbulo frontal izquierdo y corona radiada izquierda. Estudio genético dirigido detecta la variante en *GFAP* (c.1126C>T/p.Arg376Trp). Evolución con sialorrea importante y limitante, administración de toxina botulínica en glándulas parótidas efectiva.



DISCUSIÓN: La presentación clínica de la enfermedad de Alexander forma juvenil es variable y no siempre el debut ocurre con sintomatología neurológica evidente (disfagia/vómitos como signo de afectación bulbar/pseudobulbar). La neuroimagen es muy importante para la sospecha de esta enfermedad.

Ya en el 2001 fueron publicados cinco criterios basados en RM, donde la presencia de cuatro de ellos establecía el diagnóstico de enfermedad de Alexander: anomalías extensas de la SB con predominio frontal; un borde periventricular de intensidad disminuida en imágenes ponderadas en T2; anomalías de los ganglios basales y los tálamos, como atrofia o diferencias en la intensidad de señal en T2; anomalías del tronco encefálico y realce con contraste del borde periventricular, SB frontal, quiasma óptico, ganglios basales, tálamo, núcleo dentado o tronco encefálico. Unos meses más tarde, Rodríguez et al determinaron que aquellos pacientes que presentaban estas lesiones radiológicas típicas tenían más probabilidad de una confirmación genética de enfermedad de Alexander [4]. Unos años más tarde se describieron hallazgos atípicos en RM, observados de forma retrospectiva en pacientes con enfermedad de Alexander confirmada con estudio genético: afectación aislada, o con predominio, de estructuras de fosa posterior; lesiones del tronco encefálico de tipo tumor multifocal, como en nuestra paciente, y atrofia del tronco; cambios de señal leves y difusos que involucran los ganglios basales y / o el tálamo; característica similar a una guirnalda a lo largo de la pared ventricular y cualquier otro hallazgo que sugiera, pero que no cumpla, los criterios estrictos previamente descritos. Se observó que estos hallazgos atípicos era más frecuente encontrarlos en la formar juvenil y del adulto.

Para el tratamiento de la sialorrea, al no haber una opción terapéutica totalmente eficaz, se recomienda iniciar el tratamiento con trihexifenidilo, como segunda opción los parches de escopolamina y como tercera opción la toxina botulínica, que se muestra como una alternativa eficaz y segura, de acuerdo con la bibliografía.

Siempre hay que tener en cuenta el balance riesgo-beneficio al aplicar medidas terapéuticas como tratamiento sintomático en estos pacientes. Además muchas de ellas se realizan off-label.