

# ATENEO CENTRAL

## CEM 5



**19/05/15**

**UNA LIPO....DIFERENTE**

- PACIENTE DE 8 años
- SEXO MASCULINO
- PESO 22 Kg

- **MOTIVO DE CONSULTA**

PÉRDIDA DE PAUTAS MADURATIVAS A PARTIR DE TRAUMATISMO SUFRIDO A LOS 4 AÑOS

# ANTECEDENTES

- **FN:** 07/10/05
- **Antec. Perinatológicos:** Embarazo no controlado. RNT/PAEG Parto vaginal. Alta conjunta a los 4 días
- **Antec. Fliares:** hermana menor que comenzó con iguales síntomas hace poco. Paciente oriundo de Formosa (comunidad Toba)
- **Antec. Enf. Actual:**
  - **4 años:** caída en pozo ciego. A partir de ese momento pierde la visión. (controlado en hospital de Formosa TAC de cerebro normal, no concurre a los controles)
  - **6 años:** pérdida de la capacidad de deambular y del control de esfínteres.
  - **7 años:** pérdida del habla

Visto en H de D se solicitan interconsultas y estudios que no completa por lo cual se decide su internación.

# DATOS CLÍNICOS

- Edad: 8 años      Peso: 21,5 Kg (Plo 3)
- Hipotrófico, hiporreactivo
- Hipotonía axial y de miembros. No deambula. Hiperlaxitud. Rigidez a la movilización activa.
- No clonus, impresionan mioclonías (s/estim.)
- Enoftalmos. Estrabismo convergente sin fijación de la mirada.
- Emite sonidos, palabras sueltas. Voz escandida.
- OME der con efusión
- Alimentación por SNG

# DIAGNÓSTICOS AL INGRESO

- Sospecha de Enf. Neurodegenerativa
- OME der
- Desnutrición
- Motivo social

# EXÁMENES de INGRESO

Hto: 38% Hb: 12,4 Rto. Blancos: 8390/mm

Plaq: 303.000/mm ERS: 16

**Ac. Láctico: 30,11ug/dl** Amonio: 57ug/dl

Urea: 20,7 Glu: 76 Creat: 0,5

Prot.Totales: 7,9g/dl Albúmina: 4,12g/dl

Calcio: 8,8 Fósforo: 3,3 Magnesio: 2,59

Hepatograma: Colesterol 83 GOT 55

HIV (-) VSNF (-) VDRL (-)

Serologías HepB (-) Toxo (-) Chagas (-)

Orina: ph 7 dens. 1005 Sed. normal

# TRATAMIENTO INICIAL

- Amoxicilina 500mg c/8hs x SNG
- Betametasona 1 gota/kg c/8hs x 72hs
- Ranitidina 5mg/kg/día
- Salbutamol 0,25mg/kg/dosis c/6hs
- LVE 120ml/kg/día x SNG



# INTERCONSULTAS

- **Neurología:** retraso madurativo progresivo, trastorno psiquiátrico, amaurosis. Solicita imágenes.
- **Fonoaudiología:** reflejos tusígeno y deglutorio (+) Reflejo nauseoso retrasado. Estimulación neuromuscular. Videodeglución. SNG
- **Serv. Social:** armado de red local para el cuidado del niño.
- **Cardiología:** examen clínico y ECG s/p

# INTERCONSULTAS

- **Inmunología:** solicita perfil humoral para descartar agamaglobulinemia (infección de SNC x enterovirus?)
- **Neurometabolismo:** antec. de endogamia, solicita descartar enf. mitocondrial.
- **Oftalmología:** FO papilas pálidas, bordes nítidos. Estimulación visual. Solicita PEV.
- **Dermatología:** xerodermia gralizada, nevo pigmentario en pantorrilla, máculas hiperpigmentadas en región malar.

# EVOLUCIÓN

- Al 7º ddi comienza con episodios convulsivos, se impregna con DFH
- Mala respuesta al tratamiento
- Dosajes de ac. láctico aumentado (3.9-8)
- Valores subterapéuticos de DFH a pesar del aumento de la dosis
- Se suspende DFH, se indica carbamazepina 10mg/kg/d y clobazán 10mg/d

# ESTUDIOS

- **TAC CEREBRAL:** Atrofia cortical. Sin desplazamiento de la línea media. Hidrocefalia.
- **EEG:** Aisladas espículas occipitales der.
- **ECOGRAFÍA:** abdomino-renal normal

# ESTUDIOS

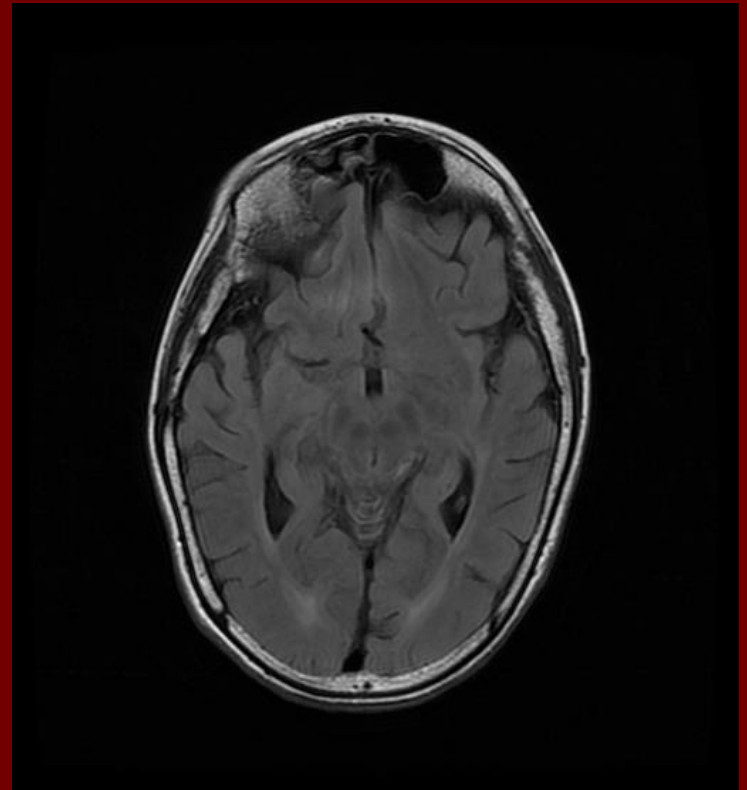
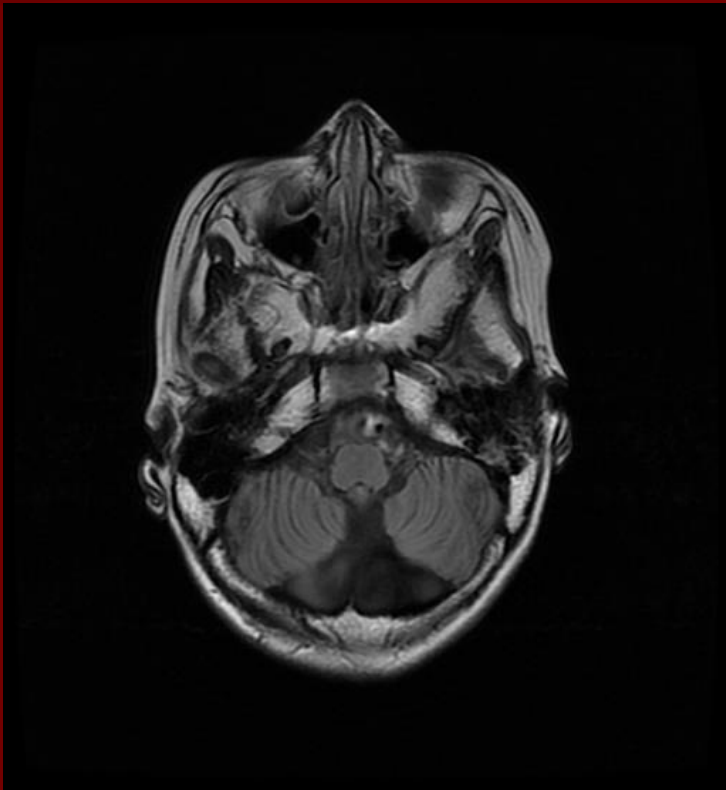
## ■ **RMN DE CEREBRO Y COLUMNA:**

Atrofia cortical difusa a predominio cerebeloso, con hiperintensidad en T2 del parénquima periventricular. Ventrículos amplios. C.calloso s/p.

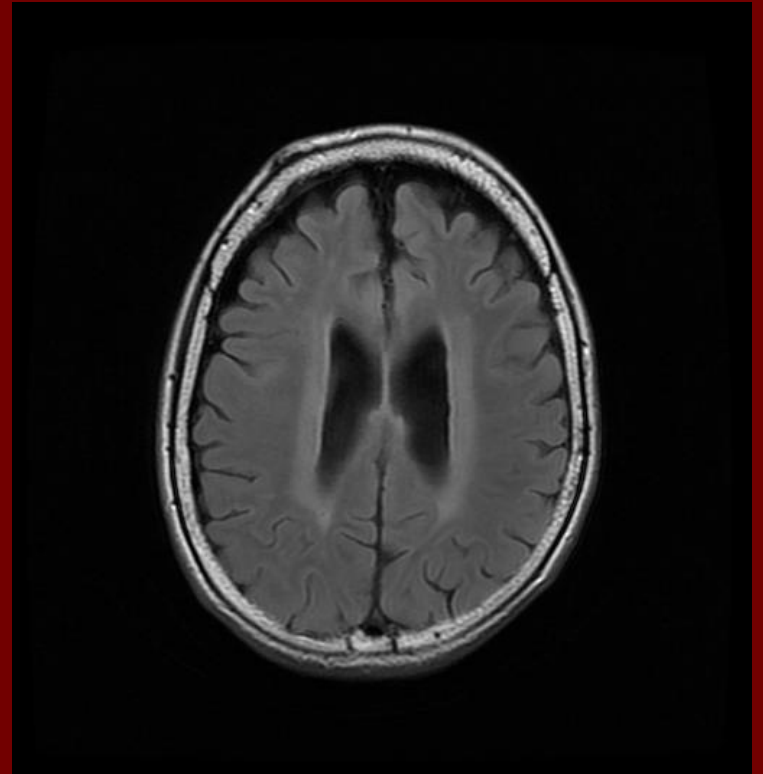
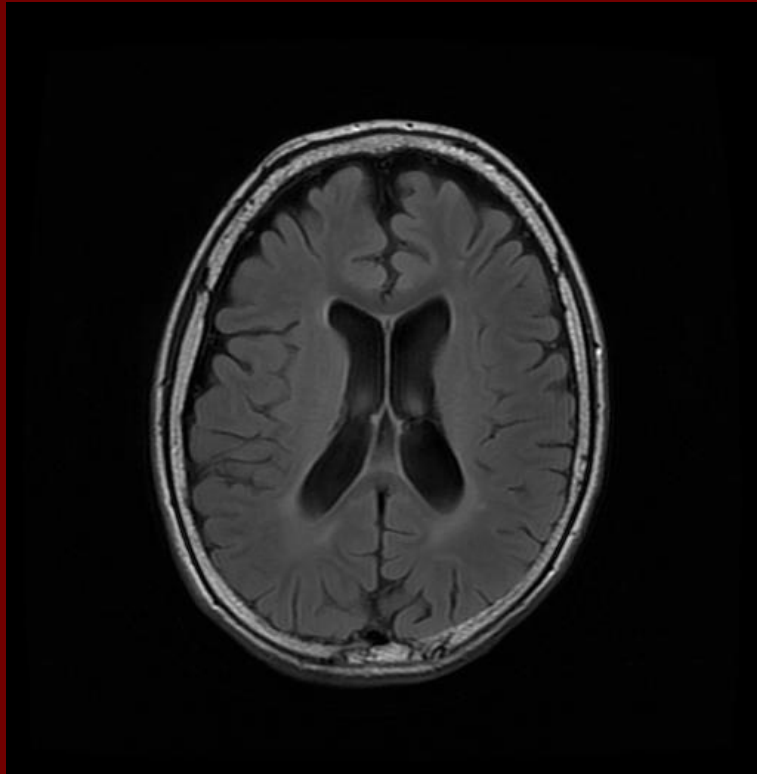
## ■ **ESPECTROSCOPÍA:**

Láctico anormal en corteza cerebral y ganglios de la base. Marcador neuronal anormal y baja relación Cho/Cr

# IMAGENES



# IMAGENES



# DIAGNÓSTICOS DIFERENCIALES

- Lipofucsinosis ceroidea neuronal
- Distrofia neuroaxonal infantil
- Síndrome de Rett
- Síndrome de POLG
- Síndrome de PKAN
- Enfermedad Mitocondrial
- Enfermedad de Canavan



# OTROS ESTUDIOS

- Linfocitos vacuolados
- Sangre en papel de filtro (Univ. Nac. de Córdoba)
- Cromatografía de ac orgánicos en orina
- Perfil de acil-carnitinas
- Aminoácidos plasmáticos
- Electrorretinograma
- Biopsia de piel (FLENI)

## ■ **BIOPSIA DE PIEL (ME)**

Células epiteliales glandulares y células estromales con inclusiones rodeadas por membrana con material denso de aspecto "Finger Print". Solo aisladas inclusiones muestran material curvilíneo.

### **Conclusión:**

**LIPOFUCSINOSIS CEROIDEA NEURONAL**

# CONCLUSIONES

- Ante la presencia de un paciente de 2 a 4 años con deterioro neurológico progresivo, con crisis convulsivas y mioclonías deben realizarse:

- Estudios de imágenes

- EEG

- Biopsia de tejidos

P/descartar Lipofuscinosis neuronal ceroida

# CONCLUSIONES

- Las LNCs son el grupo más común de padecimientos neurodegenerativos por depósito lisosomal en la infancia.
- Es muy importante la instauración de un programa de tratamiento sintomático y paliativo, rehabilitación y consejo genético.

**MUCHAS GRACIAS !**

