

LEUCOENCEFALOPATIA CON AFECTACION DE TRONCO Y MEDULA ESPINAL CON AUMENTO DEL PICO DE LACTATO

Dr. TORINO Mariano José - Dr. ROCA Federico – Dr. ROJAS Franco Nicolas – Dr. BELISLE Luis Ignacio

INSTITUTO OULTON

Los autores no presentan conflicto de interés

marianotorino@gmail.com

Córdoba 2022



Instituto
OULTON
Diagnóstico y Tratamiento Ambulatorio

HISTORIA CLINICA

- Paciente sexo masculino. 4 meses.

MC:

- Alteración en el crecimiento y desarrollo. Hipotonía y letargo.

APN:

- Embarazo controlado. Peso al nacer 2950g. Cesárea a término. Screening neonatal normal.

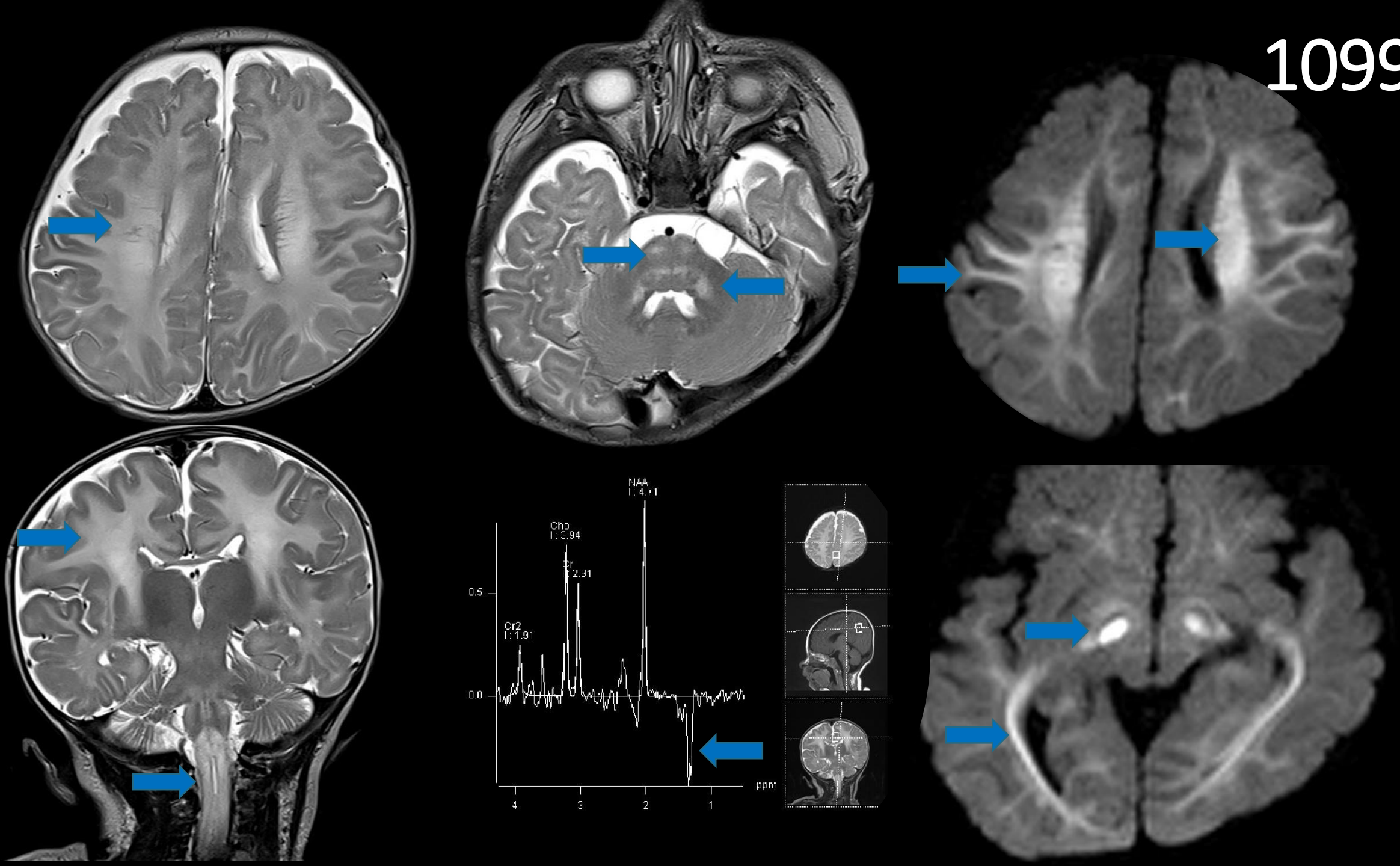
AHF:

- Mamá y hermanos sanos. Papá HTA

EXAMEN FISICO

- Afebril
- Fontanelas normotensas
- PC 38
- Letargia
- Ojos de muñeco - Nistagmus intermitente

1099



Crterios en RM para LBSL

Mayores:

- Sustancia blanca cerebral ✓
- Tractos corticoespinales lateral y columnas dorsales ✓
- Pirámides a nivel bulbo raquídeo, decusación de LM, o ambos ✓

Menores:

- Esplenio del CC
- Brazo posterior de cápsula interna ✓
- Pedúnculos cerebelosos superior e inferior ✓
- Parte intraparenquimatosa del nervio trigémino
- Tracto espinocerebeloso anterior de BR ✓
- SB cerebelosa

Leucoencefalopatía con afectación del tronco encefálico y de la médula espinal y elevación del lactato (LBSL)

- Trastorno mitocondrial primario que afecta gen DARS2.
- Autosómica recesiva rara que se inicia típicamente durante la niñez; alrededor del 50% de los casos se manifiestan en personas menores de 6 años
- La aparición tardía puede ocurrir durante la adolescencia y la edad adulta, principalmente en mujeres
- La incidencia y prevalencia de LBSL son desconocidos
- Por lo general presentan retraso leve del habla, problemas de aprendizaje, defectos visuoespaciales y discapacidad intelectual o deterioro cognitivo
- Progresión lenta de la ataxia cerebelosa.

Bibliografía

- [https://pubs.rsna.org/doi/full/10.1148/rg.2020200052#:~:text=Primary%20mitochondrial%20disorders%20\(PMDs\)%20constitute,to%20florid%20and%20highly%20suggestive.](https://pubs.rsna.org/doi/full/10.1148/rg.2020200052#:~:text=Primary%20mitochondrial%20disorders%20(PMDs)%20constitute,to%20florid%20and%20highly%20suggestive.)
- <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30325133/>
- https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=ES&Expert=137898
- DOI: 10.24953/turkjped.2018.02.018 DOI: 10.1148/rg.2020200052