

ADRENOLEUCODISTROFIA

Por

M. HARTO*
E. VILLANOVA*
C. LAMBIES*
A. SALVADOR*
J. VILCHES*

RESUMEN EN ESPAÑOL: Presentamos un caso de ALD diagnosticado por las alteraciones que presenta la TAC y la presencia de inclusiones en las células de Schwann del nervio sural, haciendo hincapie en el interés especial que tiene para el oftalmólogo, la riqueza de manifestaciones de esta enfermedad.

RÉSUMÉ FRANÇAIS: Il se présente un cas d'Adrénoleucodystrophie diagnostiqué par les altérations présentées para la TAC et par la présence d'inclusions dans les cellules de Schwann du nerf sural, étant d'intérêt spécial à l'ophthalmologue la richesse des manifestations de cette maladie.

ENGLISH SUMMARY: We have a case of Adrenoleucodystrophy diagnosed by the alterations presented by the CAT and the presence of inclusions in the Schwann's cells of the sural nerve, the wealth of manifestations of this illness being of special interest to the ophthalmologist.

La adrenoleucodistrofia (ALD) llamada también enfermedad de Schilder o encefalitis periaxial difusa es una rara enfermedad metabólica en la que los ésteres de colesterol con ácidos grasos de cadena largas se acumulan en las células (1, 2, 3).

Recientemente se han descrito variantes clínicas de ALD (4), siendo su forma más común la afectación infantil, ligada al cromosoma X que se caracteriza por una atrofia primaria de la glándula suprarrenal y una desmielinización progresiva de la sustancia blanca cerebral. Se manifiesta en la primera década de la vida por un deterioro mental y una alteración de la motilidad, consistente en una paraparesia espástica que evoluciona a cuadraparesia y se acompaña circunstancialmente de pérdida de audición y crisis convulsivas.

Los síntomas de insuficiencia adrenal pueden preceder o evolucionar paralelamente al cuadro neurológico aunque en ocasiones suelen tener un matiz subclínico, salvo la expresión bioquímica. Cursan con pigmentación cutánea, fatigabilidad, vómitos de repetición, disturbios electrolíticos e hipotensión.

Las manifestaciones visuales son muy precoces y constantes y constituyen un parámetro de valoración de la enfermedad. Se han descrito casos con ceguera cortical, papiledema, atrofia óptica, parálisis de los músculos oculares, nistagmus, hemianopsias y pérdida de los reflejos pupilares (2, 5, 6).

El curso progresivo de la enfermedad, culmina después de pocos años en demen-

cia, ceguera, cuadraplejía y muerte del enfermo.

Desde que Schilder en 1912 (7) realizara la primera descripción de esta enfermedad se han descrito unos cincuenta casos de ALD y solamente cinco de ellos en la literatura oftalmológica mundial (5, 6, 8) a pesar de que lo consideremos importante para el oftalmólogo por el amplio espectro de manifestaciones oculares, clínicas y patológicas que presenta, siendo este el motivo de la presente comunicación.

CASO CLINICO

Niño de 12 años de edad que a los 6 años presentó un cuadro de pigmentación melánica y vómitos. Se detecta una hipotensión, hipoglucemia, hiponatremia e hiperpotasemia confirmando los estudios endocrinológicos, una insuficiencia adrenal primaria. Fue sometido a un tratamiento hormonal con el que se ha mantenido compensado hasta la actualidad.

En agosto del 79 nos consultó porque en los últimos 6 meses había perdido visión, habiendosele notado un cambio en la conducta y el comportamiento, no pudiendo acabar el curso académico.

La exploración neurológica realizada demostró un chico normoconformado colaborador pero apático y distraído. Aunque estaba desorientado su memoria era nítida y hacía razonamientos apropiados, siendo sus respuestas lentas. A pesar de tener un lenguaje pobre, las frases las construía y pronunciaba bien. El reconocimiento auditivo y táctil eran normales. El volumen muscular y potencia estaban con-

servados pero en los miembros inferiores existía una espasticidad con exaltación de reflejos tendinosos y respuestas plantares extensoras. Este cuadro ha ido evolucionando, existiendo en la actualidad un gran deterioro intelectual, una espasticidad de las cuatro extremidades con exaltación de los reflejos tendinosos, acompañado todo ello de crisis convulsivas.

El examen oftalmológico mostró los siguientes resultados:

A.V: movimientos de mano en ambos ojos.

La motilidad ocular extrínseca e intrínseca eran normales.

Los anejos y el polo anterior no presentaban patología.

En el fondo del ojo existía una atrofia de papila bilateral.

Los campos visuales, realizados con dificultad, se reducían a dos islotes de visión para la isoptera V/4, localizados temporalmente respecto al centro de fijación, con estructura fusiforme y alargados horizontalmente (Fig 1).

El E.E.G. realizado mostraba que la actividad de fondo estaba enlentecida, apareciendo abundantes ondas lentas en regiones posteriores.

El E.R.G. era normal, siendo los P.E.V. patológicos.

La T.A.C. demostró la presencia de áreas de lesión con baja absorción, localizadas en sustancia blanca parieto-occipital, siendo su distribución bastante simétrica adoptando las características de las formas típicas de ALD (9). No había zonas de clara captación de contraste fig. 2.

Se realizó una biopsia del nervio sural que constató una conservación de fibras mielínicas. El examen ultraestructural mostraba la presencia de unas inclusiones laminares compuesta de membranas elec-

trodensas, separando un espacio electrolucido, que se detectaban en el citoplasma de las células de Schwann.

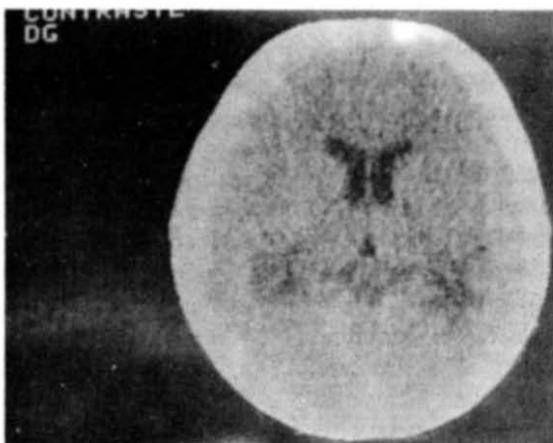
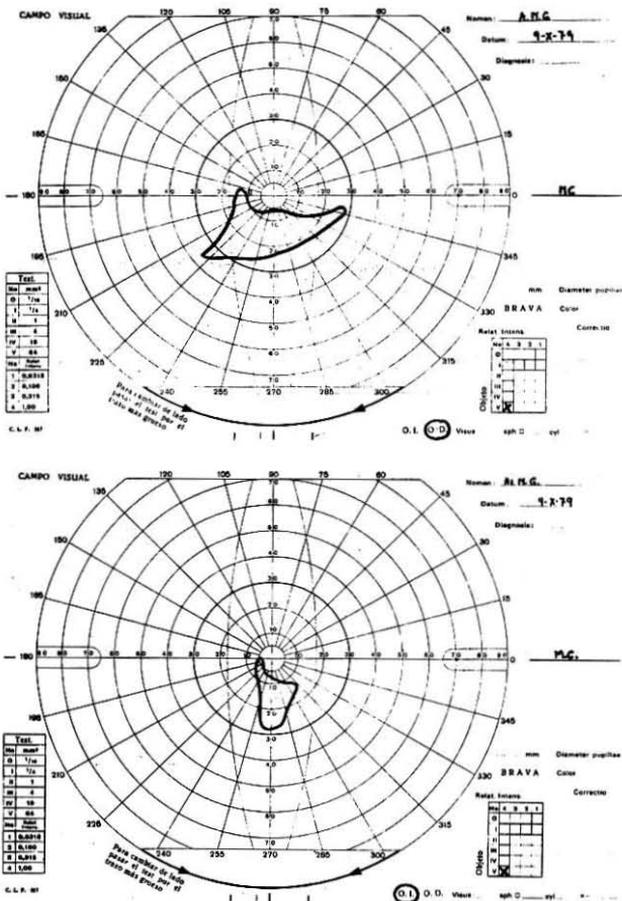
COMENTARIOS

El diagnóstico de ALD está condicionada por el hecho de que las manifestaciones generales son debidas a la desmielinización de la sustancia blanca subcortical cerebral, produciéndose por orden de frecuencia en los lobulos parietal y occipital y en las vías ópticas, así como la atrofia de la glandula suprarrenal. La realización de una biopsia diagnóstica, de dichos órganos presenta escasa defensa, sobre todo si tenemos en cuenta las nulas posibilidades terapéuticas actuales.

Si bien se han descrito hallazgos con gammagrafía isotópica, estos son infrecuentes e inespecíficos. En cambio la TAC si que puede aportar datos inequívocos para el diagnóstico (9), especialmente en las formas típicas de ALD como es el caso presentado; sin embargo, es presumible que en otras variantes de ALD, los hallazgos, si se encuentran, pueden ser de más difícil interpretación.

La presencia de inclusiones lipídicas en las células de Schwann hace que la realización de biopsias propugnadas por Martín (10) del nervio sural, piel y conjuntiva sea un elemento diagnóstico importante de la ALD. En el caso reportado las inclusiones se demostraron en el nervio sural pero hay que destacar, por lo interesante que resulta bajo el punto de vista oftalmológico, la realización de la biopsia conjuntival por la riqueza de elementos vasculo-nerviosos que presentaba.

Aunque el diagnóstico se realiza con la demostración de las alteraciones nerviosas y suprarrenales, las alteraciones visuales ayudan a confirmarlo. En nuestro caso destacan la disminución de la agudeza visual, la atrofia óptica, las alteraciones del



campo visual y la presencia de PEV patológicos.

En estudios anatomopatológicos (6, 8) se ha encontrado que la retina de estos pacientes muestra una marcada atrofia de las células ganglionares y de la capa de fibras nerviosas, con zonas de gliosis y macrófagos con inclusiones características, aunque en menor número que en el disco óptico, donde existe una marcada atrofia con reducción del tamaño de la capa de fibras

nerviosas, hiper celularidad glial y desmielinización, así como la presencia de los macrofagos mencionados.

La atrofia óptica puede ser explicada por la combinación de dos mecanismos: por una parte la atrofia se produciría siguiendo un trayecto descendente a consecuencia de las alteraciones del sistema nervioso central y bien, de manera ascendente por la destrucción de los axones retinianos.

BIBLIOGRAFIA

- 1°- SCHAUMBUR, H. H.; POWERS, J. M.; RAINE, C.S.; SUZUKI AND RICHARDSON, E.P. Adrenoleukodystrophy. A clinical and pathological study of 17 cases Arch. Neurol 32: 577, 1975.
- 2°- IGARASHI; SCHAUMBUR, H.; POWERS, J.; KISHIMOTO, Y; KILODNYE and SUZUKY, K; Fatty acid abnormality in adrenoleukodystrophy. J. Neur-chem 26: 851, 1976.
- 3°- MENKES, J., M.; CORBO, L., M. Adrenoleukodystrophy. Accumulation of cholesterol esters with very long chain fatty acids. Neurology. 27: 928, 1977.
- 4°- GRIFFIN, J. M.; GOREN, E.; SCHAUMBUR, H. Adrenomyeloneuropathy. A probable variant of adrenoleukodystrophy. Neurology 29: 1107. 1977.
- 5°- BANOS, M. T.; DI BATTISTA, J. M.; SAUTAREL, M. A propos d'un cas d'adrenoleucodystrophie. Bull. Soc. Ophth. Fra. 78: 957, 1978.
- 6°- SANDERS and COL. Ocular Histopatologic studies of neonatal and childhood adrenoleukodystrophy. Am J. Ophth. 95: 82, 1983.
- 7°- SCHILDER, P. Zur kenntnis der sogenannten diffusen Sklerose: Uber encephalitis periaxialis diffusa. Ges. Neurol. Psychiatr. 10: 1, 1912.
- 8°- WRAY, S. H.; COGAN, D. Adrenoleukodystrophy with disease of the eye optic nerve. Am. J. Oph. 82: 480, 1976.
- 9°- GREENBERG, M.; HALUERSON, D.; LANE, B. C.T. scanning and diagnosis of adrenoleucocystrophy. Neurology 27: 884, 1977.
- 10°- MARTIN, J. J.; CEUTERCK, C.; LIBERT, J. Skin and conjuntival nerve biopsies in adrenoleukodystrophy and it's variants. Am. Neurol. 8: 291, 1980.

* Ciudad Sanitaria "LA FE". Servicio de Otolmología. Jefe del Servicio: J. L. MENEZO.