

C0071 - ACIDEMIA GLUTÁRICA TIPO I Y ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA: CASE REPORT

M. Lara Almunia¹, I. Legarda Ramírez², B. Vives Pastor², G. Gómez Romero², L. Brogui², A. Mas Bonet² y J. Ibáñez Domínguez²

¹Fundación Jiménez Díaz, Madrid, España. ²Hospital Universitario Son Espases, Mallorca, España.

Resumen

Objetivos: La acidemia glutárica tipo 1 (GA-1) es una enfermedad metabólica muy poco común, con una prevalencia estimada de 1/100.000 recién nacidos. Sin tratamiento, el 90% de los pacientes experimentan daños agudos en el complejo estriatal, siendo la distonía generalizada la patología extrapiramidal que, predominantemente, puede ser observada. Los tratamientos ablativos han mostrado resultados insatisfactorios a largo plazo, mientras que el efecto de la estimulación cerebral profunda ha sido, sólo, anecdóticamente publicada. Presentamos el caso de una GA-1 con distonía generalizada, sometido a estimulación cerebral profunda del globo pálido interno (GPi-DBS).

Métodos: Mujer de 22 años sin antecedentes familiares de enfermedades metabólicas. Su enfermedad tuvo un debut temprano (7º mes) con una encefalopatía aguda tras una gastroenteritis. Más tarde, la paciente sufrió regresión psicomotora con distonía generalizada, mientras su intelecto permaneció intacto. Las pruebas de neuroimagen (3T-RMN) mostraron atrofia de los ganglios basales junto con lesiones subependimarias. La técnica quirúrgica involucró la implantación del marco Leksell G, la planificación anatómica de los targets y su localización con registro intraoperatorio. El caso fue evaluado con la escala de Burke-Fahn-Marsden Dystonia Rating Scale (BFMDRS), antes y después de la cirugía (0,5, 1 y 3 años). Los datos fueron analizados con SPSS24.

Resultados: El microrregistro intraoperatorio a través del complejo palidal no mostró los patrones típicos de descarga de estas neuronas. Tras la cirugía, la paciente experimentó un importante beneficio clínico y una mejoría significativa en las escalas, que ha sido mantenido desde la intervención hasta el presente.

Conclusiones: La GA-1 es una enfermedad muy infrecuente. Los pacientes desarrollan característicamente distonía generalizada durante la infancia, asociándose a alta morbilidad y mortalidad. Nuestros resultados sugieren que la estimulación bilateral del GPi es una estrategia terapéutica útil y efectiva para casos como el presentado, a pesar de los cambios estriatales típicos observados en la GA-1 y los datos obtenidos en el registro intraoperatorio.