



<https://www.revistaneurocirugia.com>

P-142 - ABSCESOS CEREBRALES FÚNGICOS COMO DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDAD GRANULOMATOSA CRÓNICA

C.T. Amilburu Sáenz, M. Dueñas Carretero, A. Fernández García, A. Blázquez González, M. Merino Quijano y C.A. Rodríguez Arias

Hospital Clínico Universitario, Valladolid, España.

Resumen

Introducción: La enfermedad granulomatosa crónica (EGC) es una inmunodeficiencia primaria causada por una alteración en el sistema enzimático NADPH oxidasa. Este complejo interviene en la activación de fagocitos para producir radicales libres de oxígeno esenciales para eliminar microorganismos. La prevalencia es de 1:250.000 nacidos vivos y presenta una herencia ligada al cromosoma X o con menor frecuencia autosómica recesiva. El cuadro clínico se caracteriza por un estado inflamatorio e infecciones recurrentes incluyendo el sistema nervioso central.

Caso clínico: Mujer de 54 años con antecedente de dermatofibromas, trombopenia autoinmune, herpes zóster, infecciones urinarias y neumonías de repetición. Presenta un cuadro de crisis focal con disfasia junto con cefalea. A la exploración, GCS de 15, sin alteraciones en el lenguaje, fuerza y sensibilidad conservadas. En RM cerebral se objetivan cuatro lesiones intraaxiales, tres supratentoriales hemisféricas izquierdas y otra en vermis cerebeloso, hiperintensas en T2, con intensa captación de contraste de manera heterogénea. Plantean diagnóstico de metástasis cerebrales sin poder descartar linfoma, vasculitis u origen infeccioso. El estudio por *bodyTC* descarta el proceso tumoral e inflamatorio. Se realiza, con ayuda de neuronavegación, biopsia abierta de una lesión córtico-subcortical parietal izquierda de 20 mm. El estudio anatomo-patológico describe una inflamación crónica granulomatosa con presencia de múltiples hifas micóticas, diagnóstico microbiológico de *Exophiala* sp. Se instaura tratamiento antifúngico con itraconazol y anfotericina B así como anticomicial por persistencia de crisis aisladas, con mejoría neurológica posterior. El estudio de inmunodeficiencia diagnóstica una enfermedad granulomatosa crónica con herencia autosómica recesiva y presencia de las variantes p (arg77gin) y p (ala140asp) en heterocigosis del gen NCF2.

Discusión: La presencia de infecciones de repetición debe hacernos pensar en una inmunodeficiencia como es la EGC. Pueden tener una mortalidad elevada por lo que el tratamiento precoz contribuye a una mejor resolución permitiendo una supervivencia mayor.