



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 (7^o 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.