

POSTER N-5

CEROIDOLIPOFUSCINOSIS NEURONAL TIPO 3: ENFERMEDAD DE BATTEN. PRESENTACION DE DOS HERMANAS AFECTADAS

Hernández Muela, S.; Cueto Calvo, E.M.; De la Osa Langreo, A.; Carbayo Lázaro, C.; Rius Peris, J.M.; García Martínez, M.J.

Servicio de Pediatría. Hospital Virgen de la Luz de Cuenca

Antecedentes: La enfermedad de Batten es la forma más común de las *Lipofuscinosis ceroides neuronales (LCN)*. Se deben a un depósito lisosomal de lipofuscina y cursan con degeneración macular con atrofia óptica y ceguera, regresión cognitiva y del lenguaje, crisis epilépticas y demencia. Presentan cuadro distónico, ataxia, y extrapiramidalismo. Presentamos dos hermanas afectas.

Caso clínico 1: Niña de 10 años con ceguera progresiva desde los 4 años que presenta 1ª crisis convulsiva. No otro déficit neurológico. Desarrolla epilepsia mioclónica, deterioro del lenguaje, la marcha y el control postural con temblor.

Caso clínico 2: Niña de 8 años tratada en psiquiatría por trastorno de conducta con Topiramato, Sertralina y Risperidona. Presentó una crisis con EEG patológico. Similar ceguera degenerativa. Inteligente con problemas de lenguaje, déficit de equilibrio y ataxia progresiva. Deterioro muy rápido con pérdida de deambulación, extrapiramidalismo, ausencia del lenguaje, trastorno conductual con agresividad y demencia, vejiga neurógena y epilepsia mioclónica.

Exploraciones complementarias: Estudio neurometabólico normal. RMN cerebral: Normal. EEG vigilia: patológico con fenómeno de Pampiglione inicial. Descartado Stargart, LEBER y MERRF. Genética mutación LCN3 positivo.

Comentarios: Descartar LCN ante una ceguera progresiva asociada a ataxia, extrapiramidalismo y regresión cognitivo-conductual y del lenguaje. Pueden asociar crisis en la evolución. El tratamiento es únicamente sintomático y paliativo.