

ENFERMEDAD DE SCHILDER: A PROPOSITO DE UN CASO

Por PATRICIA CAMPOS y DANIEL GUILLEN**

RESUMEN

La ahora denominada Leucodistrofia Adrenocortical tipo Schilder, representa una de las formas más graves de demencia asociada o pérdida visual y auditiva en la edad escolar. Presentamos un caso clínico y radiológicamente característico con el objeto de llamar la atención hacia su existencia y hacia la esperanza de poder ahora realizar diagnóstico pre-natal.

SUMMARY

The Adrenoleucodystrophy (Schilder disease) represents now one of the more serious dementia associated with visual and auditive loss in the scholar age. We report a clinical and radiological typical case to direct a person's attention to its existence and to the hope of the prenatal diagnosis.

PALABRAS - CLAVE: Enfermedad de Schilder, leucodistrofia adrenocortical, demencia.

KEY - WORDS: Schilder disease, adrenocortical leucodystrophy, dementia.

INTRODUCCION

La enfermedad de SCHILDER, una entidad ligada al cromosoma X, cuya manifestación más frecuente es un deterioro mental rápidamente progresivo, re-

presenta una de las formas graves de demencia en la edad escolar. No existe una incidencia específica ya que está incluida en el grupo de las leucodistrofias y en nuestro medio no hemos encontrado presentación de otros casos.

El objetivo del trabajo es llamar la atención hacia esta enfermedad al parecer de presentación inusual, que tiene ca-

* Departamentos de Neurología y Pediatría de la Universidad Peruana Cayetano Heredia.

racterísticas clínicas y radiológicas particulares.

CASO CLINICO

JLHH, varón de 12 años de edad, natural y procedente de Lima, consulta por primera vez al Servicio de Pediatría del Hospital Nacional Cayetano Heredia en marzo de 1992; hasta los 10 años el paciente tuvo un desarrollo normal con rendimiento escolar en nivel promedio alto. Comienza con deterioro intelectual progresivo y con problemas cada vez más serios de aprendizaje; paralelamente desarrolla conducta pueril, pierde contacto social, y hacia los 8 meses de enfermedad presenta disminución progresiva de la agudeza visual. La madre refería que comenzó por extender los brazos al caminar para evitar obstáculos. Es atendido con 15 meses de enfermedad encontrándose con un síndrome frontal severo, caracterizado por conducta pueril, reflejos palmomentoniano, *grassping*, succión, y apraxia de marcha. El examen de fondo de ojo reveló palidez marcada de ambas pupilas; se realizó un EEG con la

sospecha diagnóstica de enfermedad de SCHILDER encontrándose un trazado con ondas lentas polimórficas de distribución occipital bilateral (Fig. 1). Los exámenes de rutina no fueron aportativos. Se solicitó una tomografía axial computari-

FIG. 2
TAC: AREAS DE
DESMIELINIZACION
OCCIPITALES

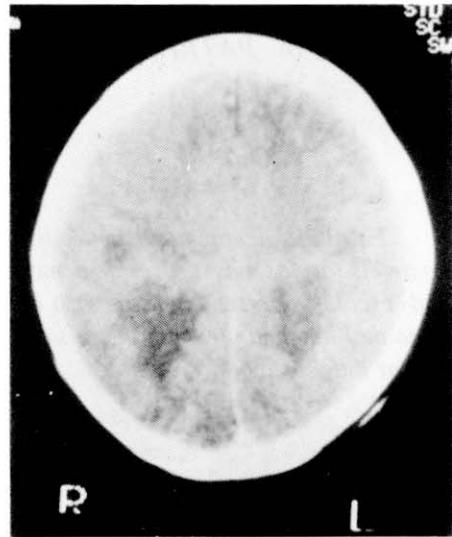
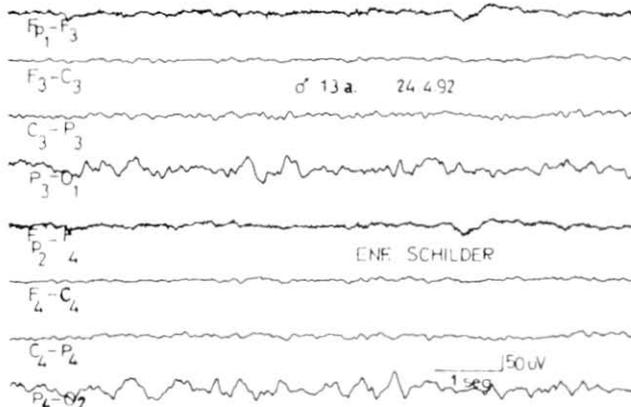


FIG. 1
EEG: ACTIVIDAD POLIMORFICA
POSTERIOR BILATERAL



zada (TAC) de cerebro y el paciente se ausentó de la consulta por cuatro meses durante los cuales recibió tratamiento antituberculoso por sospecha de granulomas tuberculosos, sin mejoría; evidentemente las imágenes hipodensas y simétricas en la región occipital no eran concordantes con el diagnóstico de granulomas (Fig 2). Al ser atendido nuevamente en el servicio, mostraba mayor deterioro de las funciones superiores y una ceguera cortical evidente, motivo por el cual se decide dar tratamiento con esteroides a dosis altas por dos semanas, solicitando después la familia el alta voluntaria. En la última evaluación el compromiso es severo presentando ya signos de lesión piramidal.

DISCUSION

Descrita por SCHILDER en 1912, la ahora denominada Leucodistrofia Adrenocortical tipo SCHILDER, fue inicialmente conocida como Encefalitis Periaxial Difusa con base en los hallazgos de amplias zonas de desmielinización simétrica en ambos hemisferios⁵. Hacia 1963, SIEMERLING y CREUTZFELDT⁸ demostraron atrofia adrenal en estos pacientes y actualmente se prefiere la denominación de enfermedad de SCHILDER-ADDISON en función de la presencia o no del compromiso adrenal. Se trata, como ya se señaló, de una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X; las madres son las portadoras de gen patógeno. El trastorno bioquímico subyacente consiste en la alteración de la relación de los ácidos grasos C26/C22 demostrada tanto en tejido nervioso como en cultivo de fibroblastos y plasma^{2,3}.

Frecuentemente, la enfermedad se inicia antes de la pubertad, en la edad

escolar, con deterioro intelectual rápidamente progresivo y fatal en el curso de tres años. Sin embargo, el 62% de los pacientes pueden tener una sobrevida de un año.

El cuadro clínico se inicia con alteraciones de la personalidad, del comportamiento y mal rendimiento escolar que pueden confundirse con esquizofrenia. Posteriormente se instalan los trastornos de visión, audición y lenguaje presentándose más adelante señales de localización y, muy tardíamente, crisis convulsivas¹.

De los disturbios sensoriales, los síntomas visuales suelen ser los más precoces y de desarrollo más rápido, precisamente en función de la acelerada desmielinización de las fibras visuales; este trastorno se presenta como hemianopsia o ceguera cortical. En orden de aparición el segundo sentido comprometido es la audición asumiendo también la forma de sordera cortical.

Debemos a LHERMITTE, en 1950⁶, la subdivisión en cuatro formas de presentación: progresiva, ondulante con remisiones leves y exacerbaciones, con hipertensión endocraneana aguda, y una forma con rasgos psiquiátricos predominantes.

Los exámenes auxiliares no suelen ser mayormente aportativos, el EEG presenta a menudo lentificación difusa y no específica, pero puede ser también focal y entonces este hallazgo es de gran ayuda. La TAC es de necesidad absoluta, ya que descarta la presencia de otras patologías, siendo lo más importante el hallazgo de áreas hipodensas, parenquimales, simétricas y paraventriculares a los cuernos posteriores de los ventrículos laterales. Es tan estereotipada y constante que QUISLING y ANDRIOLA⁷ en 1979

proponían que con esa imagen no era necesario certificar el diagnóstico con biopsia cerebral y/o de suprarrenal.

El diagnóstico diferencial debe incluir panencefalitis esclerosante subaguda, esclerosis múltiple, otras formas de leucodistrofia y lipodosis cerebrales. En las formas asociadas a la hipertensión endocraneana debe descartarse procesos expansivos. No existe tratamiento etiológico y el uso de esteroides en dosis de mantenimiento mejora temporalmente la sintomatología; para el caso

que nos ocupa, es interesante resaltar el comienzo clásico con rápido deterioro mental y visual, así como el hecho de haber recibido tratamiento antituberculoso en base a una errónea interpretación radiográfica. Es importante mencionar que con la nueva tecnología es posible hacer diagnóstico prenatal que demuestra un aumento de C26 en amniocitos cultivados del feto. También es posible la identificación de portadores midiendo el aumento del ácido hexacosanoico en cultivo de fibroblastos⁴.

ZUSAMMENFASSUNG

Man hat die "Leucodistrofia Adrenocortical Schilder Art" untersucht. Die Krankheit ist die schwerste und hat als Symptome: Verlust der visuellen und auditiven Fähigkeit seit den Schulalter. Es wurde ein Fall mit klinischer und radiologischer Ergänzung vorgestellt. Man empfiehlt die vorgeburtliche Diagnose vorzunehmen als Kampf gegen die Krankheit.

BIBLIOGRAFIA

1. ALLEN, R. J. *et al.* (1982) "Degenerative disorders of the central nervous system". En: *The practice of pediatric neurology*, R.F. Swaiman & F.S. Wright (Eds). The CV Mosby Co. St. Louis, Vol. 2, p. 881.- 2. MOSER, R.W. *et al.* (1976): "Fatty acid abnormality in adrenoleucodystrophy", *Neurochem.* 26:8251-8260.- 3. MOSER, R. W. *et al.* (1980): "Adrenoleucodystrophy: studies of phenotype, genetics and biochemistry", *Johns Hopkins Medical Journal*, 147:217-224.- 4. MOSER, R. W. *et al.* (1982): "The prenatal diagnosis of adrenoleucodystrophy. Demonstration of increase hexacosanoic acid levels in cultured amniocytes and fetal gland", *Pediatr. Res.* 16:172-175.- 5. PASCUAL-CASTROVIEJO, I. (1983): "Leucodistrofia

adrenocortical (tipo Schilder)". En: *Neurologia Infantil*. (Tomo I) Editorial Científico -Médica, Barcelona, p. 568-569.- 6. POSER, C. M. (1970): Myelinoclastic diffuse and transitional sclerosis. En: *Handbook of Clinical Neurology*, P. J. Vinken & G. W. Bruyn (Eds), North Holland Published & American Elsevier Publishing Co. Inc., Amsterdam - New York, Vol. 9, p. 469.- 7. QUISLING, R. G. & ANDRIOLA, M. R. (1979): "Computed tomography evolution of the early phase of adrenoleucodystrophy", *Neuroradiology*, 17:285-288.- 8. SIEMERLING, E. & CREUTZFELDT, R. G. (1963) "Bronzenkrankheit und sklerosierende encephalomyelitis". *Arch. Psychiatr. Nervenkrank.* 68: 217-244.