

## Adrenomieloneuropatía. Caracterización electrofisiológica de 2 casos

Lázaro Gómez Fernández y Danny Calzada Sierra.

Centro Internacional de Restauración Neurológica.

### INTRODUCCION

La adrenomieloneuropatía es un trastorno metabólico hereditario ligado al cromosoma X, consistente en un déficit de actividad peroxisómica que causa acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga, e insuficiencia suprarrenal primaria. Se encuentran en estos pacientes signos de desmielinización a nivel del sistema nervioso central y periférico. Los síntomas fundamentales de esta enfermedad están dados por el desarrollo de una paraparesia espástica,

trastornos en la sensibilidad profunda en los segmentos distales de las extremidades, trastornos en el control vesical y trastornos periféricos diversos.<sup>1</sup>

Considerada como una enfermedad desmielinizante, llama la atención la escasez de trabajos que se han publicado sobre las alteraciones que aparecen en estos pacientes en los estudios neurofisiológicos.<sup>1,2</sup> En el presente trabajo se describirán las alteraciones vistas en 2 casos (madre e hijo) diagnosticados como adrenomieloneuropatía.

### Cuadros clínicos y electrofisiológicos

#### Caso 1 (hijo)

Varón de 29 años de edad, con antecedentes de enfermedad desde hace 15 años, y diagnóstico de enfermedad de Adinson. A los 22 años de edad comenzó a notar disminución de la fuerza muscular en miembros inferiores, sensación de hormigueo en manos y piernas, e incontinencia urinaria. Todo el cuadro progresa hacia una invalidez marcada por los trastornos motores. Al examen físico se constató una hiperpigmentación cutá-

nea generalizada, paraparesia espástica (Asworth=3), hiperreflexia osteotendinosa generalizada y Babinski bilateral. Trastornos de sensibilidad distal profunda y superficial.

**Resultados de la exploración electrofisiológica**

Estudios de conducción nerviosa(ECN): Se evidenció marcado enlentecimiento de la conducción nerviosa en todos los nervios explorados(fibras motoras y sensitivas), siendo congruente este resultado con una neuropatía desmielinizante de marcada intensidad(tabla 1). PEV: Se registra componente

P100 bilateralmente con latencia normal y amplitud gigante mayor de 35 microvoltios

**Tabla 1.** Valores encontrados en los ECN en ambos casos presentados.

Nervios motores	L.dist. (ms)	Amp (mV)	VC (ms)
Mediano D <sup>1</sup>	4.9	15	27.3
Mediano I <sup>1</sup>	5.6	13.8	32.4
Mediano D <sup>2</sup>	5.4	10.2	54
Mediano I <sup>2</sup>	4.13	9.53	59.3
Peroneo prof D <sup>1</sup>	5.5	4.27	26.4
Peroneo prof I <sup>1</sup>	6.9	3.03	25.4
Peroneo prof D <sup>2</sup>	4.44	8.2	47.8
Peroneo prof I <sup>2</sup>	4.32	6.13	51.4
Nervios sensit. <sup>1</sup>			
Mediano D <sup>1</sup>	4.92	13.9	28.4
Mediano I <sup>1</sup>	4.44	12.1	28.1
Mediano D <sup>2</sup>	2.96	3.54	47.2
Mediano I <sup>2</sup>	3.36	9	55
Sural D <sup>1</sup>	5.44	10.8	25.7
Sural I <sup>1</sup>	3.88	11.2	38.6
Sural D <sup>2</sup>	3.4	8.5	48.3
Sural I <sup>2</sup>	3.5	6.7	49.2

El superíndice identifica si se trata del caso 1 o el 2 presentado respectivamente

PEATC: Prolongación significativa del intervalo I-V, I-III, y III-V bilateralmente, lo cual evidenció la existencia de un trastorno de conducción difuso a lo largo de la vía, en el segmento explorado.

PESStibial: No se identificaron componentes lumbar ni cortical. Resultado congruente con lesión de la vía somestésica con componente central y periférico.

Potenciales sudomotores: No se obtuvieron respuestas sobre superficies palmares ni plantares. Resultado que evidencia un trastorno autonómico simpático en la inervación de las extremidades.

Análisis de la variabilidad del intervalo R-R: prácticamente ausencia de variabilidad, con bajos valores en todas las variables evaluadas en reposo, durante la respi-

ración profunda, valsava y con la bipedestación.

EEG: actividad lenta theta polimorfa, parcialmente reactiva a la apertura ocular, sugestiva de disfunción de sustancia blanca subcortical global.

**Caso 2 (madre)**

Mujer de 52 años de edad, madre del paciente anterior, con antecedentes de dificultad para caminar de 6 años de evolución y curso progresivo. Al examen físico se constata una paraparesia -espástica ¼ (Asworth=1),e hipoestesia distal

La exploración electrofisiológica aportó los siguientes elementos:

En el ECN se encontró disminución de amplitud en registros de nervios medianos bilateralmente con enlentecimiento secundario de la conducción. El estudio de conducción por tramos localiza enlentecimiento selectivo en fibras sensitivas de nervio mediano a su paso por el canal carpiano, concluyéndose como síndrome del tunel carpiano bilateral. El estudio de PEATC fue normal. En el PEV a patrón se identificaron ondas P100 bilateralmente con latencia normal y amplitud gigante(>35 microvoltios), y en los PESSt se demostró la existencia de un incremento significativo en el tiempo de conducción central, con una P40 muy mal definida. En los potenciales sudomotores no se obtuvieron respuestas sobre superficies palmares ni plantares, resultado congruente con trastorno autonómico en la inervación simpática en la inervación de las 4 extremidades. No se encontraron anomalías en el estudio de variabilidad del intervalo R-R en el ECG.

EEG: anormal, con actividad theta polimorfa global, sugestiva de disfunción de sustancia blanca subcortical global

**DISCUSION**

Las descripciones sobre estudios electrofisiológicos que aparecen en la literatura hacen énfasis en los hallazgos de los potenciales evocados somatosensoriales, motores y a los estudios de conducción nerviosa,<sup>2</sup> sin embargo en esta enfermedad se encuentran alteraciones también en la vía visual, auditiva, entre otros sistemas como hemos mostrado. Al igual que en otras enfermedades es posible

encontrar alteraciones con mayor probabilidad en las vías largas (somestésicas y motoras).<sup>1,2</sup> Está demostrada la relativa superioridad de la exploración electrofisiológica en la detección de lesiones en médula espinal con respecto a métodos imagenológicos.<sup>2</sup> Sakakibara y cols.<sup>3</sup> describieron un caso con trastornos miccionales en el que identifican dichas alteraciones como producto de las lesiones desmielinizantes en nervios periféricos y médula espinal, pero reflejan además algunos datos clínicos que sugieren la existencia e un compromiso de sistema nervioso autónomo, sin que hagan mención a ello. En la revisión efectuada solamente se menciona un caso con reconocida disfunción autonómica,<sup>4</sup> y en nuestro criterio esto se debe no a la ausencia de estas manifestaciones sino más bien a que no se buscan activamente estas manifestaciones. Según se pudo observar en uno de nuestros pacientes(más severamente afectado) el análisis de la variabilidad del intervalo R-R y la respuesta simpática cutánea evidenció una severa afectación del SNA.

Existen evidencias de que las alteraciones electrofisiológicas en buena medida se correlacionan con los niveles de ácidos grasos no saturados en sangre, especialmente en el caso de los estudios de conducción periférica.<sup>5</sup> Otro aspecto curioso y sin reportar con anterioridad está dado por la existencia de PEV de amplitud gigante en ambos enfermos estudiados, hallazgo para el cual no tenemos explicación por el momento, pero que puede sugerir un trastorno a nivel de corteza occipital relacionado a desbalances en los neurotransmisores excitatorios e inhibitorios. De acuerdo a la literatura revisada las manifestaciones son más severas en hombre que en mujeres, especialmente la neuropatía periférica,<sup>5</sup> lo cual igualmente constatamos en nuestros pacientes.

**BIBLIOGRAFIA**

- 1.Kaplan-PW, et al. Somatosensory evoked potentials in adrenomyeloneuropathy. Neurology 1997; 48(6): 1662-7
- 2.Restuccia-D, et al. Abnormalities of somatosensory and motor evoked potentials in adrenomyeloneuropathy: comparison with magnetic resonance imaging and clinical findings. Muscle-Nerve 1997; 20(10): 1249-57.

3. Sakakibara-R, *et al.* Micturitional disturbance in a patient with adrenomyeloneuropathy (AMN). *NeuroUrol-Urodyn* 1998; 17(3): 207-12.
4. Schulte-Mattler-WJ, *et al.* Autonomic neuropathy in a patient with adrenomyeloneuropathy. *Eur-J-Med-Res* 1996; 25, 1(12): 559-61.
5. Chaudhry-V, *et al.* Nerve conduction studies in adrenomyeloneuropathy. *J-Neurol-Neurosurg-Psychiatry* 1996; 61(2): 181-5.
6. Van-Geel-BM, *et al.* Peripheral nerve abnormalities in adrenomyeloneuropathy: a clinical and electrodiagnostic study. *Neurology* 1996; 46(1): 112-8.