

Especialidad Psicología

Poster ganador

TÍTULO

AGNOSIA VISUAL APERCEPTIVA EN PACIENTE CON SÍNDROME DE KRABBE

AUTORES

Robles, F.¹; Fournier, C.²; Melero, J.²; López, L.³; Rodríguez, C.⁴; García, M.⁵; González, L.³

¹ Servicio de Psicología Clínica. Hospital Universitario Central de la Defensa Gómez Ulla.

² Sección de Psiquiatría y Psicología Infanto-Juvenil. Hospital Universitario Infantil Niño Jesús.

³ Sección de Neurología. Hospital Universitario Infantil Niño Jesús.

⁴ Sección de Video-EEG. Hospital Universitario Infantil Niño Jesús.

⁵ Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial de León.

PALABRAS CLAVES

Krabbe, agnosia aperceptiva, prosopagnosia, demencia infantil, deterioro cognitivo, evaluación neuropsicológica.

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Krabbe es un tipo de leucodistrofia lisosomal autosómica recesiva provocada por la deficiencia de la enzima galactosilceramidasa, con distintas formas de presentación clínica en función de su edad de aparición. Las formas de inicio en la infancia cursan con un progresivo deterioro neurocognitivo siendo escasos los informes detallados de las alteraciones cognitivas presentes. En el presente informe se presentan los resultados de una evaluación neuropsicológica en un niño de 3 años de edad, derivado con diagnóstico de leucoencefalopatía, en el que se confirmó una actividad de galactocerebrosidasa significativamente disminuida y que presenta como hallazgos cognitivos relevantes agnosia visual aperceptiva y prosopagnosia.

OBJETIVOS

Describir el perfil neuropsicológico de un caso de enfermedad de krabbe de inicio infantil tardío (3 años y 9 meses).

MATERIAL Y MÉTODO

Se realizó una evaluación neuropsicológica del paciente durante su ingreso en el hospital.

RESULTADOS

Aparece una discrepancia significativa entre el Cociente Intelectual Verbal (94) y el Manipulativo (54), debido a las dificultades perceptivo visuales que presentaba el paciente. Igualmente se registró una agnosia visual aperceptiva y prosopagnosia.

CONCLUSIONES

La desmielinización posterior con la que suele cursar la enfermedad de Krabbe es la responsable de la agnosia visual aperceptiva que presenta nuestro paciente. Algunos autores han sugerido que las formas aperceptiva y asociativa de la agnosia se diferencian por la gravedad de las alteraciones perceptivo-visuales con las que cursan y que pueden formar parte de un continuo más que patologías distintas. Las demencias infantiles son poco comunes y no muy conocidas por los neuropsicólogos clínicos pediátricos, su detección

es más complicada que en adultos porque los procesos de desarrollo pueden ocultar los primeros signos de deterioro. La sospecha de un declive cognitivo o regresión en un niño debe confirmarse documentándola con una evaluación neuropsicológica lo más exhaustiva posible, en enfermedades pediátricas neurodegenerativas este tipo de evaluaciones son una herramienta útil para detectar signos y síntomas precoces antes de que sean evidentes a la observación directa.

BIBLIOGRAFÍA

1. Krabbe KH. A new familial infantile form of diffuse brain sclerosis. *Brain (Oxford)* 1916; 39: 74-115.
2. González Gutiérrez-Solana L, López-Marín L. Enfermedades Raras relacionadas con Organelas: Lisosomas, Peroxisomas y Sistemas Golgi y Pre-Golgi. En: Curso de formación en enfermedades raras metabólicas. Curso online. 2009. <https://www.formacionER.org>
3. Duffner PK, Jalal K, Carter RL. The Hunter's Hope Krabbe family database. *Pediatr Neurol*. 2009; 40: 13-8.
4. Shapiro EG, Klein KA. Dementia in Childhood: Issues in Neuropsychological Assessment with Application to the Natural History and Treatment of Degenerative Storage Diseases. En Tramontana MG, Hooper SR (Eds.). *Advances in Child neuropsychology* (vol. 2). New York: Springer-Verlag. 1994. 119-71.
5. Duffner PK, Barczykowski A, Jalal K, Yan L, Kay DM, Carter RL. Early Infantile Krabbe Disease: Results of the World-Wide Krabbe Registry. *Pediatr Neurol*. 2011; 45: 141-8.
6. Duffner PK, Barczykowski A, Kay DM, Jalal K, Yan L, Abdelhalim A, et al. Later Onset Phenotypes of Krabbe Disease: Results of the World-Wide Krabbe Registry. *Pediatr Neurol*. 2012; 46: 298-306.
7. Vanier MT, Caillaud C. Disorders of sphingolipid metabolism and neuronal ceroid-lipofuscinosis. In: Saudubray JM, van den Berghe G, Walter JH, eds. *Inborn metabolic diseases. Diagnosis and treatment*, 5th ed. Berlin: Springer-Verlag; 2012. p. 563-4.
8. Lyon G, Kolodny EH, Pastores GM, eds. *Neurology of hereditary metabolic diseases of children*, 3th ed. New York: Mc Graw Hill; 2006. p. 333-6.
9. Gelinas J, Liao P, Lehman A, et al. Child Neurology: Krabbe disease: a potentially treatable white matter disorder. *Neurology*. 2012; 79: 170-2.
10. Abdelhalim A, Alberico RA, Barczykowski A, Duffner PK. Patterns of Magnetic Resonance imaging Abnormalities in Symptomatic Patients With Krabbe Disease Correspond to Phenotype. *Pediatr Neurol*. 2014; 50: 127-34.
11. Lantos JD. Dangerous and expensive screening and treatment for rare childhood diseases: the case of krabbe disease. *Dev Disabil Res Rev*. 2011; 17: 15-8.
12. Kim SU. Lysosomal storage diseases: Stem cell-based cell- and gene-therapy. *Cell transplant*. 2014 (publicado online 21-05-2014). <http://dx.doi.org/10.3727/096368914X681946>.
13. Farah MJ. *Visual Agnosia* (2ª ed). Cambridge: MIT press/Bradford Books. 2004.
14. De Renzi E. Agnosia. En G. Denes and L. Pizzamiglio (eds). *Handbook of Clinical and Experimental Neuropsychology*. Reino Unido. Psychology Press, 1999. 371-408.
15. García-García R, Cacho-Gutiérrez LJ. Prosopagnosia ¿entidad única o múltiple? *Rev Neurol*. 2004; 38: 682-6.
16. Klein KA, Shapiro EG. Visual agnosia in children: A new and different look. *J Clin Exp Neuropsychol*. 1992; 14: 08.
17. Fournier MC. Neuropsicología de las demencias infantiles: Adrenoleucodistrofia ligada a X. Ruano A (Ed). *Neuropsicología Infantil*. Madrid: Editorial Mapfre. 2002. p. 337-58.
18. Schoenberg MR, Scott JG. Cognitive decline in childhood or young adult. En Schoenberg MR, Scott JG (Eds). *The Little Black Book of Neuropsychology*. New York: Springer. 2011. 839-61.