ENFERMEDADES MULTISISTÉMICAS Y ALTERACIONES NEUROPSICOLÓGICAS: CASO CLÍNICO DE SÍNDROME DE LEOPARD

L. Díaz-Digón, N. Sanz-Lamora, A.Petrizán-Alemán, P. Siñol-López, R. Sorli-López de Oraa, M. Marrón-Cordón, S. Batlle-Vila, LM. Martín-López

Centro de Salud Mental Infanto-Juvenil (CSMIJ) Sant Martí. Institut de Neurociències i Addiccions (INAD). Barcelona.
Tel. +34934465706. E-mail: ldiaz@parcdesalutmar.cat

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Leopard (SL), es un trastorno con patrón de herencia autosómica dominante con afectación de diversos sistemas orgánicos (piel, sistema cardiovascular, vista, sistema respiratorio, genitales, sistema hormonal y audición).

No se disponen datos epidemiológicos del SL.

Se plantea la hipótesis de que el SL pueda tener un perfil neuropsicológico diferenciado del resto de síndromes multiorgánicos.

OBJETIVO

A través del análisis de un caso clínico, realizar una revisión bibliográfica de las alteraciones neuropsicológicas detectadas en el SL

METODOLOGÍA

Caso clínico: paciente de 9 años tratada en el Centro de Salud Mental (CSMIJ) desde marzo de 2014. Acude para valoración de posible TDAH. La familia la describe como una niña inquieta y movida desde siempre. Alteraciones de conducta.

Antecedentes personales y familiares de interés: embarazo sin complicaciones, parto eutócico a término. PRN 3,960 Kg. Deambulación a los 18m. Desarrollo tardío del lenguaje. Implante coclear. Miocardia hipertrófica. Familiar de primer grado en tratamiento por síndrome depresivo.

Evaluación neuropsicológica:

1. Atención (CPT II V5): Omisiones T=46,7; Comisiones T= 67,51 ***; Perseveraciones T=83***
2. Capacidades cognitivas generales (WISC IV): Cubos Pe=8, Semejanzas Pe=5, Dígitos Pe=4, Conceptos Pe=7, Clave Pe=9 , Vocabulario Pe=4, Letras y números Pe=5 , Matrices Pe=10, Comprensión Pe=4, Búsqueda de símbolos Pe=7.
   Comprensión verbal: 70, Inferior; Razonamiento perceptivo: 89, normal-bajo; Memoria de trabajo: 64, muy inferior; Velocidad de procesamiento: 91, normal-medio. Coeficiente intelectual total: 72, inferior.

Se observan alteraciones en comprensión verbal, memoria de trabajo, capacidad atencional y flexibilidad cognitiva.

Revisión bibliográfica: Tan sólo tenemos conocimiento de un artículo publicado que haga referencia a alteraciones neuropsicológicas asociadas al SL. Se observan dificultades en la memoria verbal a largo plazo. Reconocimiento de material visual y espacial relativamente preservados.

CONCLUSIÓN

Se requiere más investigación para conocer las alteraciones neuropsicológicas específicas de las patologías sindrómicas, incluyendo el SL. Sólo tenemos conocimiento de un estudio que investigue este tipo de alteraciones. La investigación acerca de las alteraciones neuropsicológicas en pacientes con SL, permitiría mejorar su calidad de vida, realizando adaptaciones del entorno (p.ej. curriculares) específicas al perfil de esta enfermedad.

BIBLIOGRAFÍA

1. Alfieri, P. et al. (2011). Long term memory profile of disorders associated with dysregulation of the RAS-MAPK signaling cascade. *Behavior Genetics*, 41, 423-429.
2. Hutaff-Lee, C. et al. (2013). Cognitive and medical features of chromosomal aneuploidy. *Handbook of Clinical Neurology*, 111, 273-279.
3. Chevalère, J. et al. (2013). Assessment of executive functions in Prader-Willi syndrome and relationship with intellectual level. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 26, 309-318.

INAD Institut de Neuropsiquiatria i Addiccions

Parc de Salut MAR Barcelona