

Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Asignatura:

NEUROLOGIA.

Trabajo:

Resumen SX DE ALPERS-HUTTENLOCHER.

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen.

Alumno:

Citlali Berenice Fernández Solís.

Semestre y grupo:

6° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas a 21 de noviembre de 2021.

Síndrome de Alpers-Huttenlocher

Introducción: A Bernard Alpers se le atribuye la influyente descripción de una niña de 4 meses con desarrollo normal que desarrolló convulsiones intratables en el contexto de una enfermedad de 1 mes. Aunque la primera descripción de esta enfermedad probablemente ocurrió mucho antes, la descripción de Alpers condujo al reconocimiento y fomentó más informes de este trastorno.

Cuarenta y cinco años después, Huttenlocher describió las características hepáticas asociadas, los hallazgos del líquido cefalorraquídeo y confirmó sugerencias anteriores de herencia autosómica recesiva. Pasaron unos 25 años hasta que Harding's descripción sintomática seminal de 32 pacientes con una patología hepática y cerebral distintiva, y definió el curso típico de la enfermedad.

Harding describió el desarrollo temprano normal; un inicio insidioso de retraso en el desarrollo, falta de aumento de peso (prosperar), episodios de vómitos e hipotonía pronunciada.

El inicio de las convulsiones ocurrió durante estas primeras manifestaciones, pero en algunos niños las convulsiones anunciaron la enfermedad. Una vez que se produjo el inicio de la convulsión, el curso clínico se volvió rápidamente progresivo. La afectación hepática tuvo un inicio variable, en algunos pacientes precedió al inicio de las convulsiones y en otros solo se produjo en etapas terminales de la enfermedad.

Alpers-Huttenlocher

Características clínicas: Las características clínicas distintivas del síndrome de Alpers son:

- Convulsiones intratables.
- Regresión del desarrollo.
- Disfunción hepática.

Estadriada de convulsiones y síntomas hepatocerebrales clínicos, cuando se combina con 2 de otros 11 hallazgos, constituye el diagnóstico clínico del síndrome de Alpers.

Criterios diagnósticos del síndrome de Alpers:

1. Triada clínica de convulsiones refractarias, regresión psicomotora y hepatopatía.
2. En ausencia de hepatopatía o hallazgos adicionales, el diagnóstico solo puede confirmarse mediante secuenciación del gen de la polimerasa gamma, biopsia de hígado o examen post mortem.
3. Hallazgos clínicos adicionales (Al menos 2 de los 11 hallazgos deben estar presentes):
 - a) Espectroscopia de resonancia magnética de protones cerebrales que muestra N-acetil aspartato reducido, creatina normal y lactato elevado.
 - b) Proteína elevada del líquido cefalorraquídeo ($>100 \text{ mg/dl}$).

c) Pérdida de volumen cerebral (central > cortical) con ventriculomegalia) en estudios repetidos de resonancia magnética o tomografía computarizada.

d) Al menos un electroencefalograma que muestra una actividad paroxística multifocal con ralentización delta de gran amplitud (200-1000 microvoltios) y picos/polispikes (10-100 microvoltios, 12-25 hertz).

e) Ceguera cortical o atrofia óptica.

f) potenciales evocados visuales anormales y electroretinograma normal.

g) Agotamiento cuantitativo del ADN mitocondrial en el músculo esquelético o el hígado (35% de media).

h) Deficiencia de la actividad enzimática de la polimerasa gamma ($\leq 10\%$ en el músculo esquelético o el hígado).

i) Lactato elevado en sangre o líquido cefalorraquídeo (3mM) en al menos una ocasión en ausencia de insuficiencia hepática.

j) Defectos del complejo de transporte de electrones aislado del complejo IV o una combinación I, III y IV ($\leq 20\%$ de lo normal) en la prueba de la cadena respiratoria hepática.

k) Se confirma que un hermano tenía síndrome de

Alpers

La edad más común de aparición es entre 2 y 4 años, con un rango de 3 meses a 9 años. La edad del Síndrome de inicio es bimodal con un segundo pico de aparición entre 17-24 años, con un rango de 10-27 años.

Los bebés y los niños con síndrome de Alpers están sanos hasta el inicio de la enfermedad, aunque algunos han identificado retrasos inespecíficos en el desarrollo. La edad de aparición está influenciada, en parte, por mutaciones específicas dentro del gen de la polimerasa gamma, otros factores y factores ambientales como infecciones virales intercurrentes y ciertos medicamentos como el ácido valproico.

Diagnóstico:

- Prueba genética.
- Enzimología de la cadena de transporte de electrones.
- Contenido de ADN mitocondrial.
- Electroencefalograma y convulsiones.
- Neuroimagen.

Tratamiento: El tratamiento se limita al manejo de los síntomas y la atención de apoyo, y la educación familiar debe abordarse tan pronto como la familia pueda asimilar el diagnóstico. El cuidado de apoyo incluirá la colocación de una sonda de alimentación por gastrostomía para medicación, hidratación y la nutrición.