



Introducción

La aciduria metilmalónica y homocistinuria es un defecto humano del metabolismo intracelular de la vitamina B12 que condiciona a la elevación de ácido metilmalónico y homocisteína. Concentraciones elevadas de estas sustancias están asociadas a lesión endotelial y compromiso en el sistema nervioso central y periférico. Las manifestaciones clínicas suelen expresarse antes del primer año de vida; sin embargo, también ocurren presentaciones tardías. El diagnóstico en esta forma de inicio tardío es complejo principalmente por su cuadro clínico variable e inespecífico.

Objetivo Reconocer que el déficit de cbIC conlleva a la acumulación de metabolitos neurotóxicos.

Resultados: El control radiológico a los seis meses muestra una desaparición de casi el 85 % de las hiperintensidades evidenciadas en la primera resonancia cerebral.

Conclusiones: Ambas entidades, infecciosa y genética metabólica, confluyeron para producir esta encefalopatía severa que afortunadamente fue reversible.

Reporte de caso

Una **mujer de 35 años**. Ama de casa, con cierto grado de discapacidad intelectual desde la infancia y antecedente de leptospirosis severa tratada. Se presenta con una **encefalopatía subaguda -mutismo acinético-, y postración**. Tras estudios de laboratorio **se confirmó leptospirosis** con compromiso meningoencefálico y hepático; así mismo, anemia macrocítica con valores de vitamina B12 sérico en límite inferior de normalidad. En la resonancia magnética cerebral se evidenció atrofia cortical difusa e **hiperintensidades simétricas subcorticales y en núcleos basales** no compatibles con el proceso infeccioso. Se envió una muestra sérica para **estudio de genoma completo** por esta leucoencefalopatía. Recibió ceftriaxona 2g EV b.i.d por 7 días e hidroxycobalamina IM 1mg/d diaria por 3 días y luego semanal, con recuperación neurológica y funcional completa en el seguimiento. Seis meses después alta se recibe resultados del secuenciamiento genómico compatible con Aciduria metilmalónica y homocistinuria tipo cbIC.

Un agradecimiento especial al departamento de neurogenética y el programa IHope por hacer posible el secuenciamiento genómico que determinó el diagnóstico.

Arhip L, Brox-Torrecilla N, Romero I, Motilla M, Serrano-Moreno C, Miguélez M, Cuerda C. Late-onset methylmalonic acidemia and homocysteinemia (cbIC disease):

systematic review. Orphanet J Rare Dis. 2024 Jan 20;19(1):20