

## TRASPLANTE ALOGÉNICO DE MEDULA ÓSEA EN UN VARÓN DE 25 AÑOS AFECTO DE UNA ENFERMEDAD DE SANDHOFF VARIANTE JUVENIL/ADULTA

Domingo A<sup>a</sup>, Rovira M<sup>a</sup>, Muñoz JE<sup>b</sup>, Carreras E<sup>a</sup>, Chabas A<sup>c</sup> y Montserrat E<sup>a</sup>. <sup>a</sup> Unitat TPH.

*Servicio de Hematología. <sup>b</sup> Servicio de Neurología Hospital Clínic. <sup>c</sup> Servicio de Bioquímica y Genética Molecular. IBC. Hospital Clínic. Barcelona*

**Introducción:** La enfermedad de Sandhoff es un desorden congénito, de herencia autosómica recesiva, con una incidencia aprox. de 0,3-1,4/100.000 nacidos vivos, caracterizado por la ausencia de las enzimas hexosaminidasas A y B, implicadas en la degradación de los gangliósidos GM2. El acúmulo de dichos glicolípidos en el sistema nervioso central y periférico causa una progresiva neurodegeneración que conduce a la muerte del paciente a los 4-6 años de edad. La variante juvenil/adulta de esta enfermedad comienza en la infancia y presenta un curso más indolente. No existe un tratamiento efectivo. En similitud a otras enfermedades de depósito, el beneficio del trasplante alogénico de médula ósea (TMO) es el de aportar microglia del donante sin el defecto enzimático y evitar así el ulterior depósito de los gangliósidos. En un modelo animal, se ha descrito que el TMO prolonga la supervivencia en ratones con enfermedad de Sandhoff.

**Caso clínico:** Varón de 25 años diagnosticado de una enfermedad de Sandhoff variante juvenil/adulta a raíz de una historia de once años de evolución que se inició con disartria y ataxia, con progresivo deterioro neurológico hasta una incapacidad total para la deambulaci3n, importante clínica cerebelosa y amioatrofia. El deterioro más importante sucedió en el año previo al TMO. Las actividades de hexosaminidasas A y B fueron indetectables. La RMN mostró una atrofia cerebelosa severa. Se realizó un TMO a partir de su hermana HLA idéntica (la determinaci3n de hexosaminidasas en ella fue normal). El acondicionamiento consistió en busulfán y ciclofosfamida. La profilaxis de la enfermedad de injerto contra huésped (EICH) se realizó con ciclosporina A y metotrexate. En el día + 14 la cifra de neutrófilos fue > 0,5x10E9/L y en el + 12 la cifra de plaquetas fue > 20x10E9/L automantenidas. El paciente no presentó EICH aguda ni crónica, ni presentó ninguna complicaci3n asociada al procedimiento. Se confirmó la quimera completa y se hicieron varias determinaciones de hexosaminidasas A y B que fueron normales. Actualmente, a cinco años del TMO, el paciente permanece estable, sin progresi3n clínica de la enfermedad y con una discreta mejoría en su coordinaci3n. Asimismo, la RMN ha mostrado una estabilidad en la atrofia cerebelosa.

**Conclusi3n:** El TMO es una alternativa terapéutica válida en la enfermedad de Sandhoff variante juvenil/adulta. Dado que la clínica presente al TMO no puede retrogradar, es fundamental efectuar un diagnóstico precoz y practicar el TMO lo antes posible para evitar la progresi3n de la enfermedad.