Lipofuscinosis crónica del adulto (Enfermedad de Kufs).

Descrita por Kufs en 1925, los síntomas iniciales aparecen alrededor de los 30 años, siendo una de sus características relevantes la indemnidad ocular. Clásicamente existen 2 fenotipos: un cuadro caracterizado por epilepsia mioclónica progresiva con demencia, ataxia y signos piramidales y extrapiramidales tardíos, y otro con trastornos del comportamiento y demencia que se pueden asociar a ataxia y signos extrapiramidales.

En la microscopía electrónica se observan inclusiones mixtas lisosomales.

Su genotipo es desconocido ya que el gen LCN4 aún no se ha tipificado.

Diagnóstico diferencial de lesiones de cuerpo calloso

From:
http://www.neurocirugiacontemporanea.com/ - **Neurocirugía Contemporánea ISSN 1988-2661**

Permanent link:
http://www.neurocirugiacontemporanea.com/doku.php?id=lipofuscinosis_ceroidea_neuronal

Last update: **2019/09/26 22:22**