



18450 - HEMIDISTONÍA SEGMENTARIA DERECHA Y FACIAL COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE HIPO O ACERULOPLASMINEMIA AUTOSÓMICA RECESIVA

Herrero Bastida, P.¹; García Egea, G.¹; Pérez Navarro, V.M.¹; Lozano Caballero, M.O.¹; Arnaldos Illán, P.L.¹; Ibáñez Gabarrón, L.¹; Sánchez García, C.M.¹; Valero López, Á.¹; Cánovas Iniesta, M.²; García Molina, E.¹; Valero López, G.¹; Fuentes Rumí, M.L.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca; ²Servicio de Neurología. Hospital de la Vega Lorenzo Guirao.

Resumen

Objetivos: Presentar un caso clínico de un paciente con hipoceruloplasminemia autosómica recesiva cuya presentación al diagnóstico es una distonía segmentaria sin afectación a otros niveles.

Material y métodos: Varón de 68 años, sin antecedentes de interés, que comienza hace 10 años con una distonía focal en mano derecha y en pie derecho, que progresó lentamente, asociando con los años una distonía segmentaria craneofacial con blefaroespasio y distonía laríngea, con mínimos datos de parkinsonismo a la exploración.

Resultados: En la analítica destaca un cobre y ceruloplasmina séricos en el límite bajo de la normalidad, sin aumento de ferritina sérica. El estudio mediante RM cerebral es normal. En el estudio genético, mediante exoma clínico de enfermedades neuromusculares, se identifican 2 variantes probablemente patogénicas c.2684G>C;(p.Gly895Ala) y c.929GZ>A(p.Arg310His) en los exones 16 y 5, respectivamente, del gen CP causante de hipo o aceruloplasminemia (OMIM#604290) autosómica recesiva, siendo el paciente diagnosticado de esta entidad.

Conclusión: La hipo o aceruloplasminemia es un trastorno neurodegenerativo infrecuente (1/1.000.000) de transmisión autosómica recesiva, que se caracteriza por un acúmulo cerebral de hierro y que cursa en la edad adulta con anemia, degeneración retiniana, diabetes y síntomas neurológicos variados, como ataxia, parkinsonismo, temblor y otros movimientos involuntarios como corea, blefaroespasio o distonías, como en nuestro paciente. El diagnóstico se confirma mediante estudio genético y el tratamiento se basa en quelantes del hierro.