



Neurology perspectives



18774 - Corea y psicosis como manifestación inicial de Late-Onset Tay-Sachs, a propósito de un caso

López Domínguez, D.; Alemany Perna, B.; Álvarez Bravo, G.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari Dr. Josep Trueta de Girona.

Resumen

Objetivos: El déficit de actividad de la enzima β -hexosaminidasa A (BHA) por mutaciones en el gen HEXA produce la acumulación de gangliósidos-GM2 en el sistema nervioso central, produciendo la patología denominada Tay-Sachs. El debut clínico es habitualmente en infancia, pero existe una forma de inicio en adulto, conocida como late-onset Tay-Sachs (LOTS), cuya descripción se encuentra en aumento.

Material y métodos: Presentamos un caso de LOTS.

Resultados: Paciente varón con antecedentes familiares de patología psiquiátrica, inicia con 18 años clínica psicótica, siendo diagnosticado de esquizofrenia. Con 40 años presenta dificultad para deambulación, disartria y finalmente trastorno de movimiento hiperkinético. A nuestra valoración, destacaba corea generalizada, síndrome pancerebeloso (ataxia troncular, dismetría apendicular y ocular, disartria, escala SARA de 26,5 puntos) y deterioro cognitivo. RM cerebral mostró atrofia cerebelosa, EMG mostró neuropatía axonal sensitivo-motora generalizada. Se realiza estudio genético de Enfermedad de Huntington (EH) y ataxias dominantes, sin alteraciones. Ante la afectación multisistémica descrita, se realizó estudio metabólico evidenciando déficit de BHA (15% de actividad normal). Se amplía estudio genético, observando la presencia de cambios patogénicos en homocigosis en gen HEXA, confirmando el diagnóstico de LOTS.

Conclusión: LOTS es una patología neurodegenerativa hereditaria infrecuente. Existe una gran variabilidad fenotípica, pero es habitual que curse con ataxia de inicio en adulto, clínica psiquiátrica (habitualmente al debut), etc. Se han sido descritos trastornos de movimiento esporádicamente. Ante la presencia de ataxia, clínica psiquiátrica y corea, se debe plantear la posibilidad de LOTS, que puede cursar con un cuadro similar a la EH, pero con un patrón de herencia autosómico recesivo.