



20586 - TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO DE CAUSA INHABITUAL: A PROPÓSITO DE DOS CASOS

Iglesias i Cels, C.¹; Núñez Santos, L.²; Bernabeu Follana, A.²; Pizá Bonafé, J.²; Valero García, M.²; Vives Pastor, B.²; Legarda Ramírez, M.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Son Dureta; ²Servicio de Neurología. Hospital Universitari Son Espases.

Resumen

Objetivos: Las enfermedades neurodegenerativas por acumulación cerebral de hierro (ENACH) son un conjunto de entidades raras y hereditarias que tienen en común el depósito anormal de hierro en los núcleos basales (NB). Suelen presentarse a edades tempranas y su tratamiento es sintomático.

Material y métodos: Descripción de dos casos de ENACH en seguimiento por la Unidad de Trastornos del Movimiento de nuestro centro y revisión bibliográfica.

Resultados: Mujer de 45 años consulta por trastorno de la marcha con torpeza y caídas, asocia parkinsonismo y espasticidad. La RM muestra degeneración quística con depósito de hierro circundante en los NB característico de neuroferritinopatía. El exoma genético confirma el diagnóstico. Se inicia tratamiento con deferiprona. Varón de 22 años, antecedente de discapacidad intelectual, presenta temblor y distonía de ambas manos, disartria e inestabilidad con caídas. La RM objetiva hiposeñal en ambos pálidos compatible con PKAN. Dada la no efectividad del tratamiento farmacológico, se decide implante de ECP-GPi, con respuesta favorable. La RM fue clave para el diagnóstico, habitualmente complejo por la heterogeneidad clínica de estas entidades. El estudio genético es esencial para la confirmación diagnóstica y para proporcionar consejo genético. La deferiprona es un tratamiento prometedor para modificar su curso, si bien se precisan más estudios. La ECP-GPi es una opción a considerar en PKAN para mejorar los síntomas motores.

Conclusión: Las ENACH agrupan un conjunto de entidades que debemos considerar dentro del diagnóstico diferencial de trastornos del movimiento en adultos jóvenes. La ECP puede plantearse como tratamiento para los síntomas motores en PKAN.