



## 21958 - CURSO CLÍNICO BIFÁSICO Y HALLAZGOS RADIOLÓGICOS COMO CLAVES DIAGNÓSTICAS EN DOS CASOS DE NEURODEGENERACIÓN CON ACÚMULO CEREBRAL DE HIERRO (NBIA) TIPO BPAN

Loza Palacios, R.<sup>1</sup>; Valera Barrero, A.<sup>1</sup>; Herguijuela Paredes, M.<sup>1</sup>; Martínez de la Fuente, P.<sup>1</sup>; Arribas Ortega, L.<sup>1</sup>; Polanco Fernández, M.<sup>1</sup>; Drake Pérez, M.<sup>2</sup>; Fernández Matarrubia, M.<sup>1</sup>; Lage Martínez, C.<sup>1</sup>; Infante Ceberio, J.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla; <sup>2</sup>Servicio de Radiología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

### Resumen

**Objetivos:** Describir el fenotipo clínico y los hallazgos radiológicos y genéticos en dos pacientes con NBIA tipo 5 (neurodegeneración con acúmulo cerebral de hierro), específicamente BPAN (neurodegeneración asociada a proteínas con estructura de hélice *beta-propeller*), un subtipo poco frecuente (< 1 por cada 14.000.000 de habitantes) dentro del espectro de las NBIA.

**Material y métodos:** Dos mujeres de 35 y 38 años (A y B respectivamente) presentaron un cuadro clínico común con desarrollo inicial normal, aparición de retraso psicomotor entre los 11-15 meses y estabilidad clínica hasta los 33 años, cuando iniciaron un deterioro cognitivo y motor progresivo con cambios conductuales y trastorno de la marcha. La clínica de la paciente A se caracterizó por la presencia de distonía y espasticidad, mientras que en la paciente B predominó la rigidez extrapiramidal.

**Resultados:** La RM cerebral mostró hipointensidad en T2 en globos pálidos y sustancia negra mesencefálica, junto con una hiperintensidad en T1 con banda hipointensa central en la sustancia negra, hallazgos característicos de BPAN. El análisis genético confirmó variantes patogénicas en heterocigosis en el gen WDR45, de herencia dominante ligada al X, confirmando la sospecha diagnóstica. Ambas pacientes presentaron mejoría clínica significativa con tratamiento sintomático: levodopa en ambos casos, y además baclofeno y biperideno en la paciente A.

**Conclusión:** Si bien el diagnóstico de NBIA tipo BPAN se basa en la confirmación genética apoyada por las pruebas de imagen, el reconocimiento del curso clínico bifásico es clave para orientar la sospecha diagnóstica y evitar demoras en el abordaje terapéutico y genético.