



22630 - NEUROACANTOCITOSIS: HETEROGENEIDAD CLÍNICA Y GENÉTICA EN UNA COHORTE DE 10 CASOS

López Lombardía, O.¹; Olmedo Saura, G.¹; Pérez Pérez, J.¹; Kulisevsky Bojarski, J.¹; Aracil Bolaños, I.¹; Pagonabarraga Mora, J.¹; Martínez Horta, S.¹; Pascual Sedano, B.¹; Querol Gutiérrez, L.¹; Llanso Caldentey, L.¹; González Quereda, L.²; Bernal Noguera, S.²; Bernardi, E.¹; Carbonell Fernández, P.¹; Delgado Romeu, M.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ²Servicio de Neurogenética. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

Resumen

Objetivos: La neuroacantocitosis (NA) es un grupo heterogéneo de trastornos neurodegenerativos raros caracterizados por trastornos del movimiento, principalmente corea, y presencia de acantocitos en sangre periférica. Las formas más prevalentes son la coreoacantocitosis (ChAc), por mutaciones en VPS13A, y el síndrome de McLeod, asociado a mutaciones en XK. Existen pocas series clínicas que describan estas entidades con seguimiento prolongado.

Material y métodos: Estudio observacional retrospectivo de pacientes con diagnóstico de NA en seguimiento en la consulta monográfica de coreas de una Unidad de Trastornos del Movimiento (2014-2024). Se recogieron datos demográficos, clínicos, genéticos, pruebas complementarias, evolución clínica y respuesta al tratamiento.

Resultados: Se incluyeron 10 pacientes: 8 con ChAc y 2 con McLeod. La edad media de inicio fue 27,1 años en ChAc y 38,5 en McLeod, con un retraso diagnóstico medio de 9,9 y 9,5 años respectivamente. Los síntomas iniciales más frecuentes fueron corea (100%) y tics (85,7% ChAc; 100% McLeod). La distonía oromandibular se desarrolló en el 85,7% de ChAc y 50% de McLeod. La mayoría presentaron síntomas neuropsiquiátricos, incluyendo conductas autolesivas y síntomas obsesivo-compulsivos. El análisis genético identificó mutaciones en VPS13A en homocigosis y heterocigosis, con tres variantes no descritas previamente. Se detectaron acantocitos en el 44% de los casos. Dos pacientes con ChAc tratados con estimulación cerebral profunda (ECP) del globo pálido interno mostraron respuesta motora sostenida tras un seguimiento medio de 7 años.

Conclusión: El estudio evidencia la heterogeneidad clínica y genética de la NA. La distonía oromandibular y las automutilaciones son características distintivas de la ChAc. La ECP podría ser útil en casos seleccionados.