

# CASO CLÍNICO



*Servicio de Diagnóstico por Imágenes  
Hospital Profesor Alejandro Posadas*

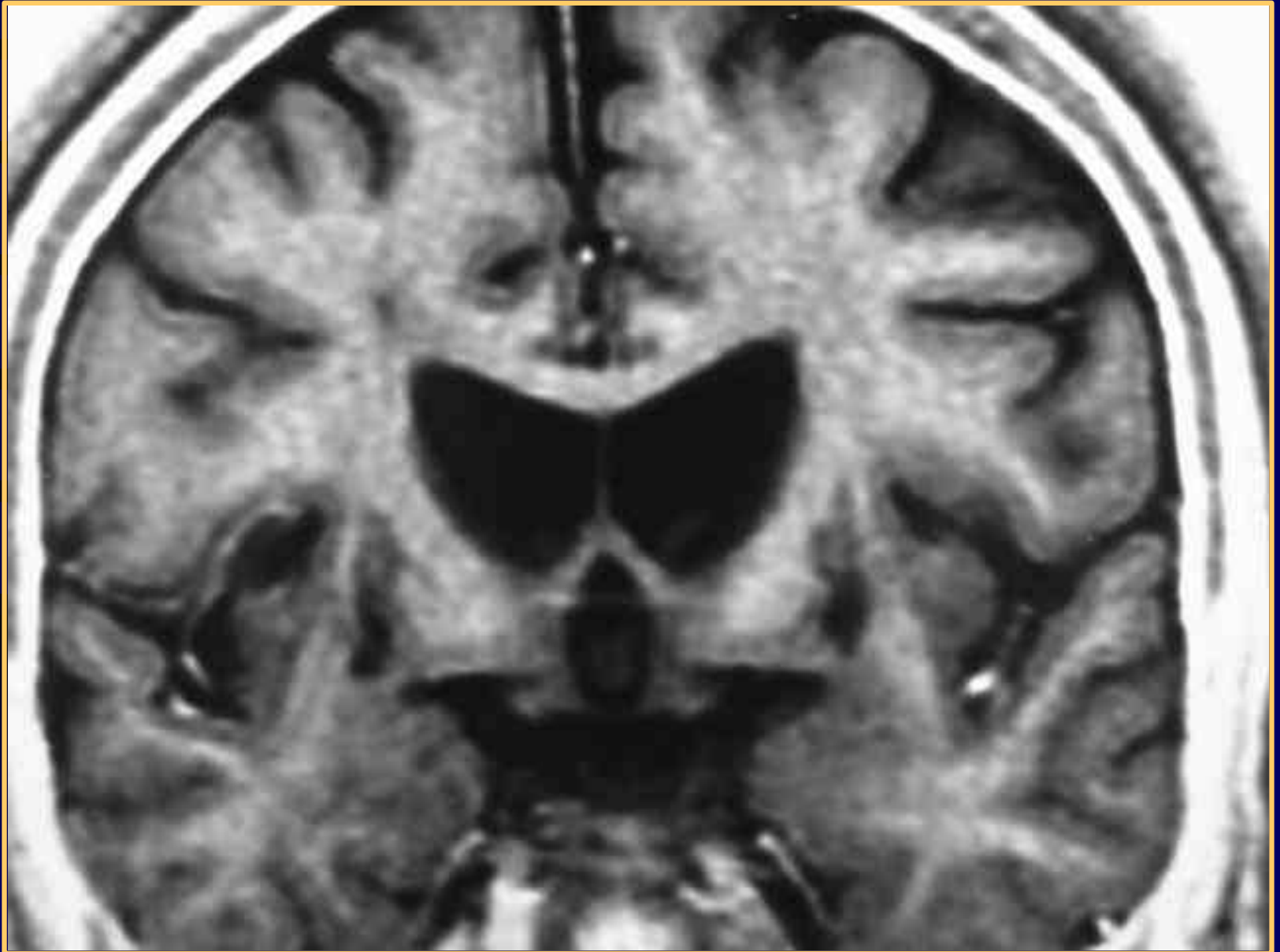
- Paciente de sexo femenino.
- 33 años de edad.
- No refiere antecedentes familiares

# MOTIVO DE CONSULTA

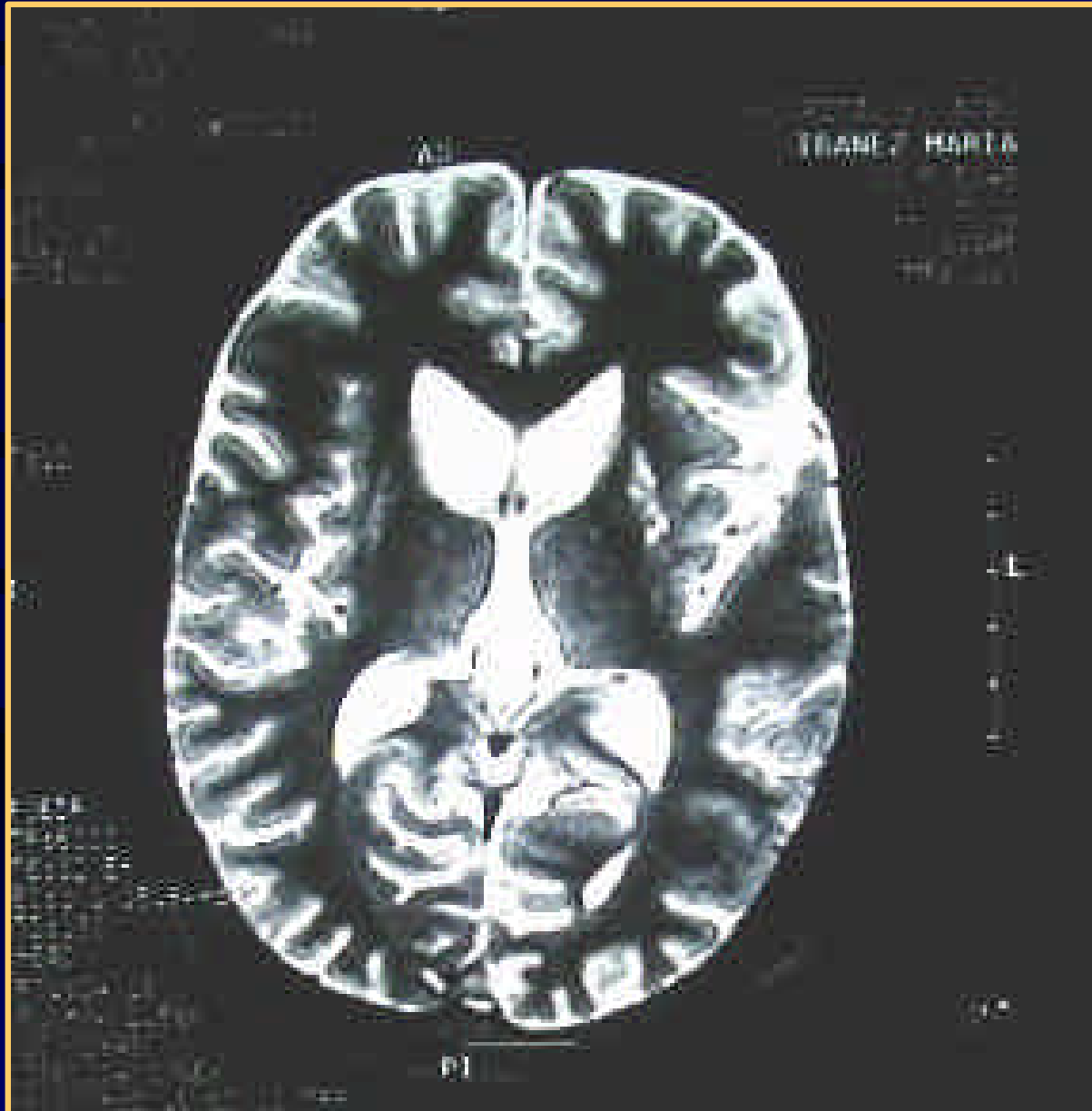
- **Debilidad muscular y trastornos de la marcha de 2 años de evolución, que se intensifica en los últimos 2 meses.**
- **Distonía muscular de 2 meses de evolución.**
- **Disfagia a sólidos de 1 año de evolución, que progresa en los últimos 2 meses a afagia (actualmente SNG).**
- **Disfonía de 2 meses de evolución.**

# ESTUDIOS COMPLEMENTARIOS

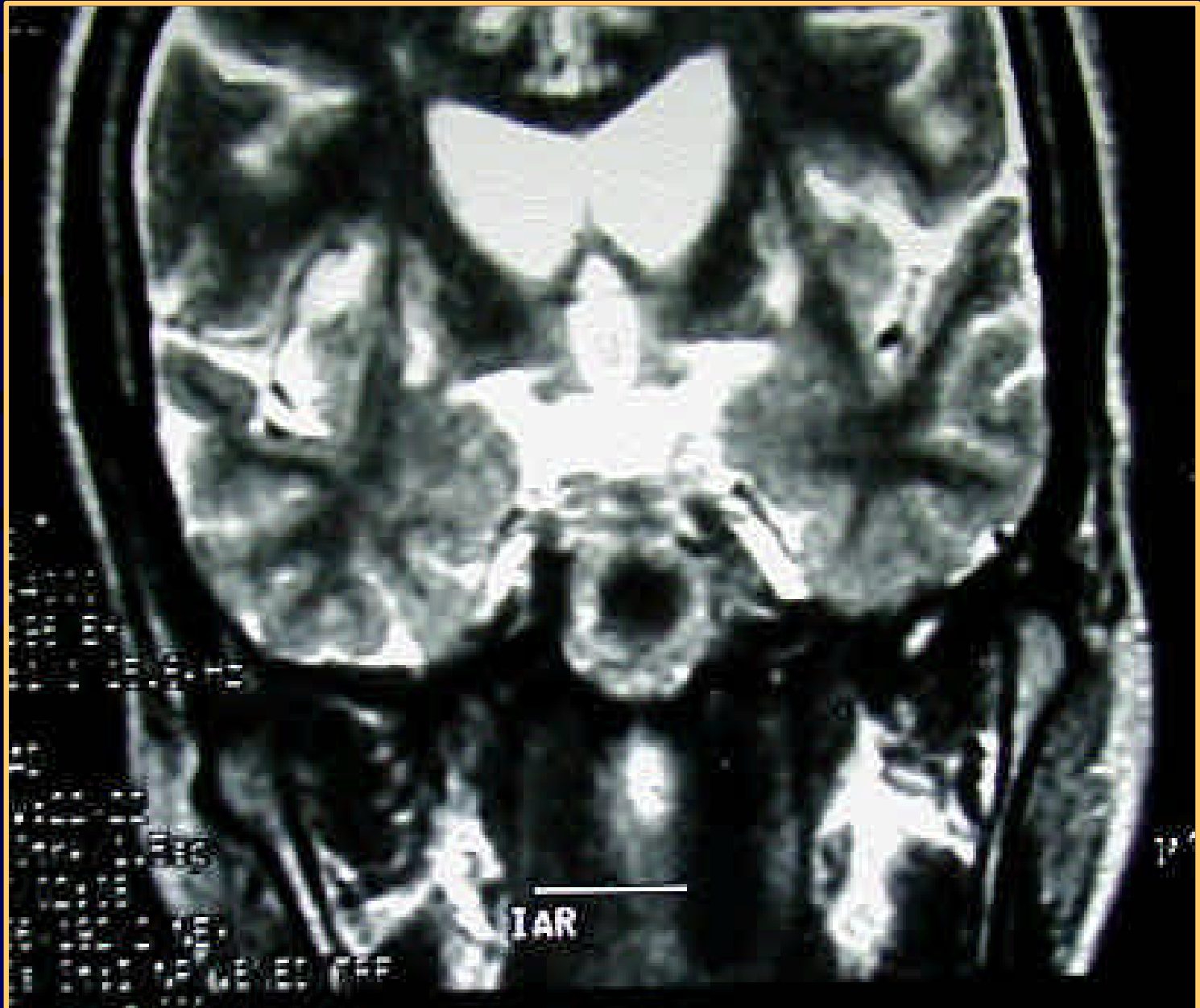
# RMN



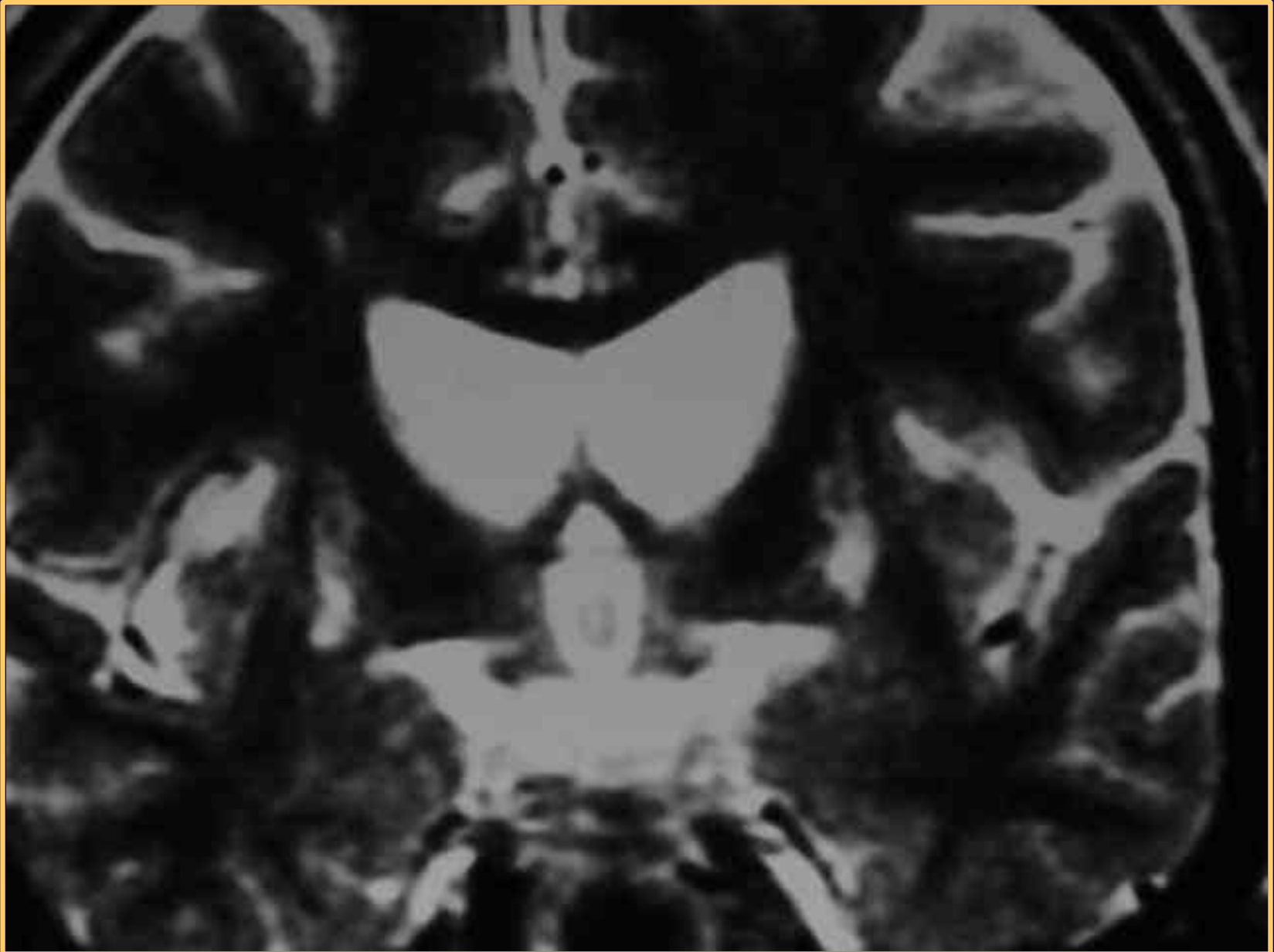
# RMN



# RMN



# RMN



# RMN

- Se observa aumento del diámetro de los ventrículos laterales a predominio bifrontal.
- Imágenes hipointensas en T1 e hiperintensas en T2 a nivel de los núcleos lenticulares.

# Videoradiología de la deglución

- Importante residuo oral, vallecular y en senos piriformes.
- Apertura del cricofaríngeo incompleta y aspiración deglutoria.

# Manometria faringoesofagica

- Presión y relajación EES normal
- Presión contracción hipofaríngea disminuída.
- Presión intrabolo hipofaríngea aumentada en forma constante con volúmenes crecientes.

# LABORATORIO CONVENCIONAL

- **NORMAL**

# DIAGNOSTICOS PRESUNTIVOS

- **Corea de Huntington**
- **Corea-Neuroacantocitosis**
- **Síndrome de Tourette**
- **Enfermedad de Wilson**
- **Enfermedad de Parkinson**

# LABORATORIO

- Lipidograma: normal
- LDH: normal
- Transaminasas: normal
- CPK: normal.
- Frotis en sangre periférica: Acantocitosis
- ANTIGENO KELL

**DIAGNOSTICO**

**NEUROACANTOCITOSIS**

# NEUROACANTOCITOSIS

ACANTOCITOSIS es un término que describe glóbulos rojos “espinosos”.

Existen *3 enfermedades neurológicas hereditarias asociadas a ella:*

- Abetalipoproteinemia.
- Neuroacantocitosis.
- Sme. de McLeod.

# NEUROACANTOCITOSIS

Los síndromes asociados son raros, pero probablemente muchos no son reconocidos o reportados.

# NEUROACANTOCITOSIS

La NEUROACANTOCITOSIS, fue descrita por primera vez en 1967 por Critchley y en 1968 por Levine .

# NEUROACANTOCITOSIS

Es una enfermedad neurológica degenerativa multisistémica *hereditaria*, asociada con *acantocitosis* en ausencia de *anormalidades lipídicas*.

# NEUROACANTOCITOSIS

- Presenta alteraciones neurológicas progresivas:
  - Disquinesia orofacial
  - Corea de los miembros
  - Mordedura de labios y lengua
  - Pérdida muscular distal
  - Hipo o arreflexia tendinosa
  - Distonia acompañante

# NEUROACANTOCITOSIS

- La edad media de inicio 32 años .
- *Trastornos cognitivos, psiquiátricos y cambios orgánicos de la personalidad.*
- *Movimientos involuntarios* afectan particularmente la region orofacial y pueden causar disartria, disfagia y vocalizacion alterada por la lengua y los labios.
- Otros signos típicos incluyen *corea de los miembros inferiores* (similar a la enfermedad de Huntington), arreflexia tendinosa y elevación de la CPK.

# NEUROACANTOCITOSIS

- NEURIMAGENES

TAC y RMN :

- Atrofia del caudado
- Atrofia cerebral generalizada.
- Aumento de señal en T2 a nivel del caudado y lenticular. (Signo frecuente)

# BIBLIOGRAFÍA

- *W. ORRISON. Neuroradiología. Edición 2001. Editorial Harcourt.*
- *J. Neurol 2001. Feb; 248 (2: 87 – 94) Acanthocytosis, and neurological disorders. Stevenson V. L; Hardicer J.*
- *Neurología 2000, 15:132-135. Corea – Acantosis autosomica recesiva. F. Barros Angueira; J. Sanchez Herrero y col.*
- *LEE, H.; RAO K. RMN y TC craneal. Tercer edición. Editorial Marban.1997*
- *[www.emedicine.com/NEURO/topic246.htm](http://www.emedicine.com/NEURO/topic246.htm)*
- *[www.ninds.nih.gov/health\\_and\\_medical/disorders/neuroacanthocytosis.htm](http://www.ninds.nih.gov/health_and_medical/disorders/neuroacanthocytosis.htm)*