

# DISTONÍA OROMANDIBULAR CON AUTOMUTILACIÓN EN NEUROACANTOCITOSIS

Bolognini F, González Rojas N, Köhler M, De Rosa N.

H.I.G.A Gral. San Martín de La Plata, servicio de  
Neurología.

Agosto 2015



# Introducción



- La neuroacantocitosis es un término general que agrupa a un conjunto de enfermedades raras que comparten *acantocitos* en sangre periférica y *trastornos neurológicos y psiquiátricos*.
- Incluyen a:
  - ***Coreo-acantocitosis (1000 casos en todo el mundo)***  
[Jung HH, Danek A, Walker RH. Neuroacanthocytosis syndromes. Orphanet J Rare Dis 2011; 6:68.](#)
  - ***Síndrome de McLeod (pocos cientos)***
  - Neurodegeneración asociada a pantotenato kinasa (PKAN): 1/millón
  - Enfermedad símil Huntington tipo 2 (HDL-2): (50 familias)
  - Otros



# Introducción

- El compromiso de ganglios basales explica su expresión clínica a través de movimientos anormales, hipercinéticos por lo general.

Walker, R., Jung, H., Dobson-Stone, C., Rampoldi, L., Sano, A., Tison, F., Danek, A., 2007. Neurologic phenotypes associated with acanthocytosis. *Neurology* 68,92–98.

Danek, A., Jung, H., Melone, M., Rampoldi, L., Broccoli, V., Walker, R., 2005. Neuroacanthocytosis: new developments in a neglected group of dementing disorders. *J. Neurol. Sci.* 229/230, 171–186.

- Los trastornos neuro-psiquiátricos y cognitivos son muy frecuentes, y pueden incluso preceder en años a los movimientos anormales.

Walterfang, M., Yucel, M., Walker, R., Evans, A., Bader, B., Ng, A., Danek, A., Mocellin, R., Velakoulis, D., 2008. Adolescent obsessive compulsive disorder heralding chorea-acanthocytosis. *Mov. Disord.* 23, 422–425.

Walterfang, M., Evans, A., Velakoulis, D., 2010. Psychiatric aspects of the neurodegenerative choreas. In: Walker, R. (Ed.), *The Differential Diagnosis of Chorea*. Oxford University Press, New York.

Rosenblatt, A., Leroi, I., 2000. Neuropsychiatry of Huntington's disease and other basal ganglia disorders. *Psychosomatics* 41, 24–30.

# Objetivos

- Dar a conocer un caso clínico atendido en nuestro hospital.
- Tener en cuenta a estos síndromes dentro del diagnóstico diferencial de *distonía oro-mandibular*.
- Reafirmar la importancia de ampliar el abanico de diagnósticos diferenciales en los trastornos del movimiento.

# Caso clínico

- Varón de 24 años.
- Consulta por distonía oro-mandibular de 3 meses de evolución.
- Antecedentes Personales: trastornos cognitivo-conductuales desde los 14 años (en tratamiento con valproato y olanzapina).
- Rigidez de 4 miembros sin bradicinesia o temblor.

# Clínica

- Distonía de apertura mandibular
- Distonía de cierre mandibular
- Distonía de protrusión lingual asociada con la ingesta de alimentos
- Frecuentes automutilaciones linguales y labiales.
- Uso de mordaza casera con telas para evitar autolesionarse.

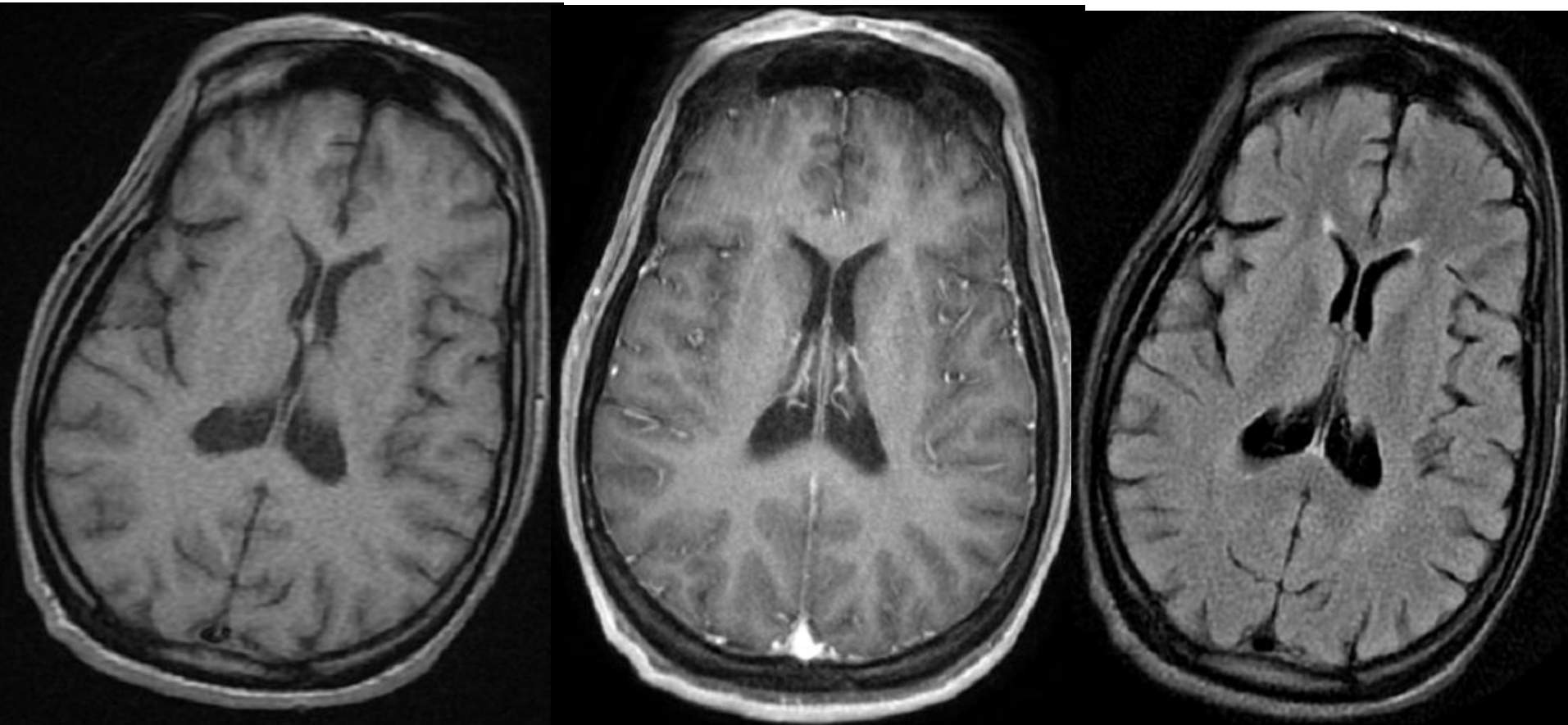
# Abordaje diagnóstico

- La distonía no respondió a levodopa.
- Laboratorio general e inmunológico, incluido hepatograma, perfil lipídico, ERS normal.
- Evaluación oftalmológica normal.
- Ecografía abdominal normal.



# Abordaje diagnóstico

- Se realizó resonancia magnética de encéfalo normal





# Abordaje diagnóstico

- Frotis de sangre periférica: acantocitosis > 15% en dos oportunidades.
- No presentaba hipotiroidismo, ni trastornos hepáticos o renales que la explicaran.



CLÍNICA "SAN MARTÍN" - LA PLATA  
SERVICIO DE HEMATOLOGÍA

PROVINCIA DE BUENOS AIRES - MINISTERIO DE SALUD  
H.C.G.A. "SAN MARTÍN" - LA PLATA. SERVICIO DE HEMATOLOGÍA

ESTUDIO HEMATOLOGICO Fecha: 06/5/15

Paciente: LACOMISI LUCIANO Sala 27 Cama

Rto. Gl. Rojos: 2.550 x 10<sup>9</sup> Hb: 7.6 gr/dl

Hematocrito: 22 % Reticulocitos: 0.4 %

Indices Hematimétricos: VCM: 86 fl HbCM: 2.9 pg ChbCM: 34 %

Morfología: Se observan acantocitos 15% del total

Rto. Gl. Bcos: 8/00 x mm<sup>3</sup> Eritrosedimentación: mm.

MB	PM	MI	MM	CAY	SE	EO	BA	LI	MO	LP	CP
					60	12		26	2		

Rto. Gl. Plaquetas: 210.000 mm<sup>3</sup>

DR./a: [Signature]

# Evolución

- Internación prolongada en salas de emergencia y clínica médica por bronco-aspiración, con múltiples interurrencias clínicas e infectológicas.
- Recibió tratamiento con toxina botulínica A y medicación antidistónica sintomática (biperideno y baclofeno) con buena tolerancia y respuesta clínica.
- Actualmente en seguimiento por consultorios externos.

## Conclusión

- Si bien son trastornos infrecuentes, los *síndromes de neuroacantocitosis* deben tenerse en cuenta a la hora de abordar a un paciente *joven con trastornos del movimiento*.

Queremos hacer un especial agradecimiento y reconocimiento a la doctora Zulema Salazar por su inestimable colaboración en el diagnóstico y tratamiento del paciente

Muchas gracias por  
su atención