



ALTERACIONES NEUROPSIQUIÁTRICAS EN EL DÉFICIT DE PANTOTENATO KINASA

María Gárriz Forne

Miren López Lareki

Mariagarritz07@gmail.com

Déficit de pantotenato-kinasa, síndrome de Hallervorden-Spatz

RESUMEN

El déficit de pantotenato kinasa también es una enfermedad neurodegenerativa poco frecuente autosómica recesiva. Se caracteriza por disfunción extrapiramidal progresiva y acumulación de hierro en los ganglios basales.

Se presenta el caso de una mujer de 21 años atendida en Centro de Salud Mental por alteraciones conductuales. Sin antecedentes psiquiátricos previos.

Embarazo y parto sin complicaciones. Neurodesarrollo normal. Estudios de secundaria. Fumadora. Consumo compulsivo de tabaco y coca-cola. No historia toxicológica.

La enfermedad se inició cuando la paciente contaba 19 años, tras dar a luz a su hija. Comenzó con alteraciones de la marcha y movimientos anormales (parpadeos, esterotipias, tics, mioclonías) así como alteraciones conductuales (inicialmente coprolalia, irritabilidad y ánimo subdepresivo).

En RM cerebral se objetivó: alteración de la señal en ganglios basales compatible con depósitos de hierro

El estudio genético confirmó el déficit enzimático.

A lo largo de la evolución, la paciente ha presentado una afectación motora moderada con predominio de alteración de la articulación del lenguaje, alteraciones fluctuantes de la marcha por distonía del pie izquierdo y blefaroespasmos.

A nivel conductual, la evolución ha sido muy tórpida, con alternancia en un mismo día de momentos de intensa apatía con otros de conductas impulsivas (consumo abusivo de coca cola, toma de fármacos sin control, pequeños hurtos, fuma de forma continuada).

En cuanto al tratamiento, no existe un tratamiento curativo. A lo largo de la enfermedad ha sido tratada con diversos psicofármacos presentando dos problemas principales: la falta de cumplimiento y la hipersensibilidad.

ALTERACIONES NEUROPSIQUIÁTRICAS EN EL DÉFICIT DE PANTOTENATO KINASA

INTRODUCCIÓN

El déficit de pantotenato kinasa también conocida como síndrome de Hallervorden-Spatz es una enfermedad neurodegenerativa poco frecuente autosómica recesiva. Se caracteriza por disfunción extrapiramidal progresiva y acumulación de hierro en los ganglios basales.

Un 25% de los pacientes presentan curso atípico caracterizado por inicio más tardío (> 10 años) , alteración del habla y trastornos psiquiátricos asociados como es el caso que nos ocupa.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Se presenta el caso de una paciente mujer de 21 años atendida en Centro de Salud Mental con diagnóstico de esta enfermedad por las alteraciones conductuales que presenta. Sin antecedentes psiquiátricos previos.

Embarazo y parto sin complicaciones. Neurodesarrollo normal. Estudios de secundaria. Fumadora. Consumo compulsivo de tabaco y coca-cola. No historia toxicológica.

La enfermedad se inició cuando la paciente contaba 19 años, tras dar a luz a su hija. Comenzó con alteraciones de la marcha y movimientos anormales (parpadeos, estereotipias, tics, mioclonías) así como alteraciones conductuales (inicialmente coprolalia , irritabilidad y ánimo subdepresivo).

Exploración psicopatológica: Consciente, orientada. Inquietud psicomotriz. Contacto insulso y pueril. Risas inmotivadas. Movimientos anormales. Habla disártrica e hipofónica. No afasias. Coprolalia. Labilidad emocional. Incontinencia afectiva. Irritabilidad. Ánimo subdepresivo. Sentimientos de incapacidad, minusvalía. Clinofilia. Aislamiento social . Ideas de muerte, sin ideación autolítica estructurada. Escasa capacidad de insight. No sintomatología psicótica.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

-En RM cerebral se objetivó : alteración de la señal en ganglios basales compatible con depósitos de hierro.

-El EEG fue normal.

- El estudio genético confirmó el déficit enzimático.

ALTERACIONES NEUROPSIQUIÁTRICAS EN EL DÉFICIT DE PANTOTENATO KINASA

EVOLUCIÓN

A lo largo de la evolución, la paciente ha presentado una afectación motora moderada con predominio de alteración de la articulación del lenguaje, alteraciones fluctuantes de la marcha por distonía del pie izquierdo y blefaroespasma.

A nivel conductual, la evolución ha sido muy tórpida, con alternancia en un mismo día de momentos de intensa apatía con otros de conductas impulsivas (consumo abusivo de coca cola, toma de fármacos sin control, pequeños hurtos, fuma de forma continuada).

A nivel cognitivo destacan en el estudio neuropsicológico : déficit de la velocidad de procesamiento, de la atención sostenida y selectiva, del aprendizaje y memoria reciente, de la memoria de trabajo, del cálculo, la planificación y el razonamiento.

5. Tratamiento

En cuanto a tratamientos, no existe un tratamiento curativo para este trastorno.

La paciente presentada ha sido tratada a lo largo de la evolución con diversos psicofármacos presentando dos problemas principales: la falta de cumplimiento terapéutico y la hipersensibilidad a los fármacos.

-Antidepresivos: Paroxetina hasta 60mg/día--> Venlafaxina hasta 150mg/día.

-Antiimpulsivos: Ácido valproico hasta 100mg/día --> Zonisamida hasta 200mg /día

-Para control de la irritabilidad: Pimozida 1mg 1-0-1--> haloperidol 15-0-15 gotas --> Olanzapina hasta 5mg/día

CONCLUSIONES

Es necesario considerar esta enfermedad en pacientes que cursen con patología neurodegenerativa con alteración motora de predominio extrapiramidal y principalmente cuando en la neuroimagen se halla depósito de hierro en el globo pálido con el signo de "ojos de tigre" muy sugestivo de la enfermedad, contándose con que se pueden presentar imágenes atípicas y que este signo no es patognomónico de la enfermedad. Por ello, el estudio molecular es necesario.

ALTERACIONES NEUROPSIQUIÁTRICAS EN EL DÉFICIT DE PANTOTENATO KINASA

BIBLIOGRAFÍA

- Ke Y, Ming Qian Z. Iron misregulation in the brain: a primary cause of neurodegenerative disorders. *Lancet Neurol* 2003; 2:246–253.
- J.M.S. PEARCE. Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation: A Cautionary Tale; *Eur Neurol* 2006;56:66–68.
- Pantothenate kinase-associated neurodegeneration: A classical case report and literature review Caso Clínico, Gómez Naranjo H., Espinosa García E., Paredes A. *Acta Neurol Colomb.* 2015; 31(3):318-324
- GREGORY A, POLSTER J, HAYFLICK S. Clinical and genetic delineation of neurodegeneration with brain iron accumulation. *J. Med. Genet.* 2009;46:73-80. 3.