

Nº
161



ACERULOPLASMINEMIA

Presentación De Un Caso Infrecuente

Dr. Andrés Felipe Torres Galvis.

Dr. Junior Castillo

Dra. Estela Gómez

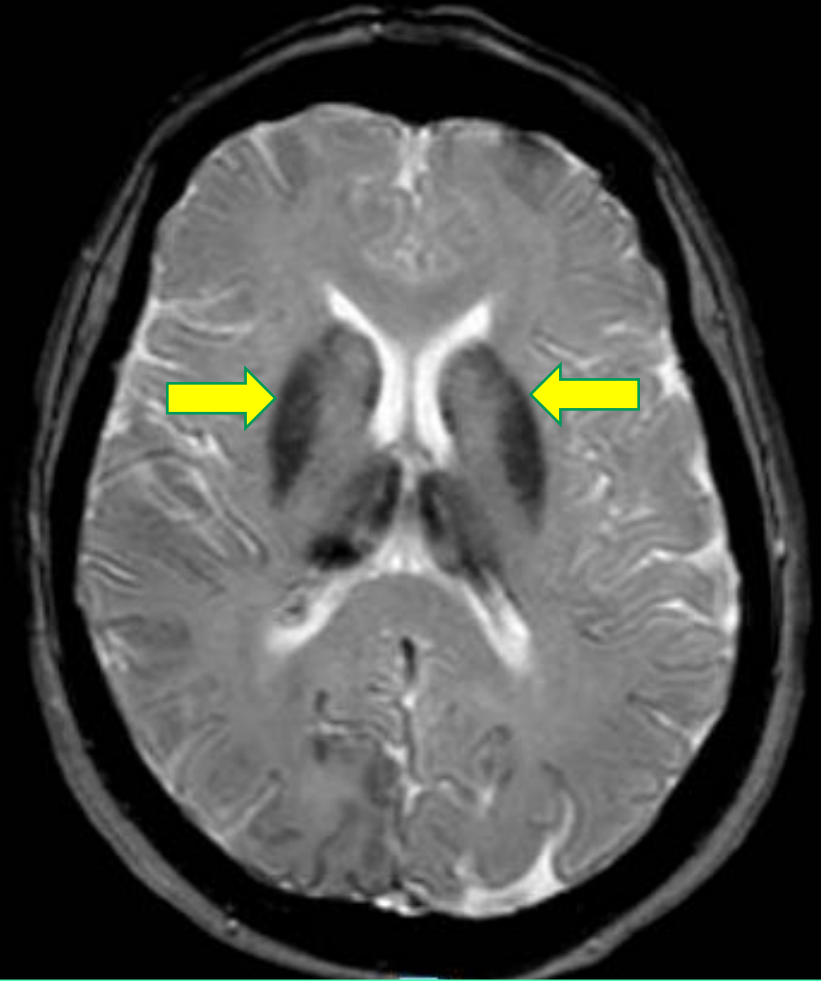
Buenos Aires, Argentina. andrestorres.galvis@gmail.com

Departamento de Imágenes

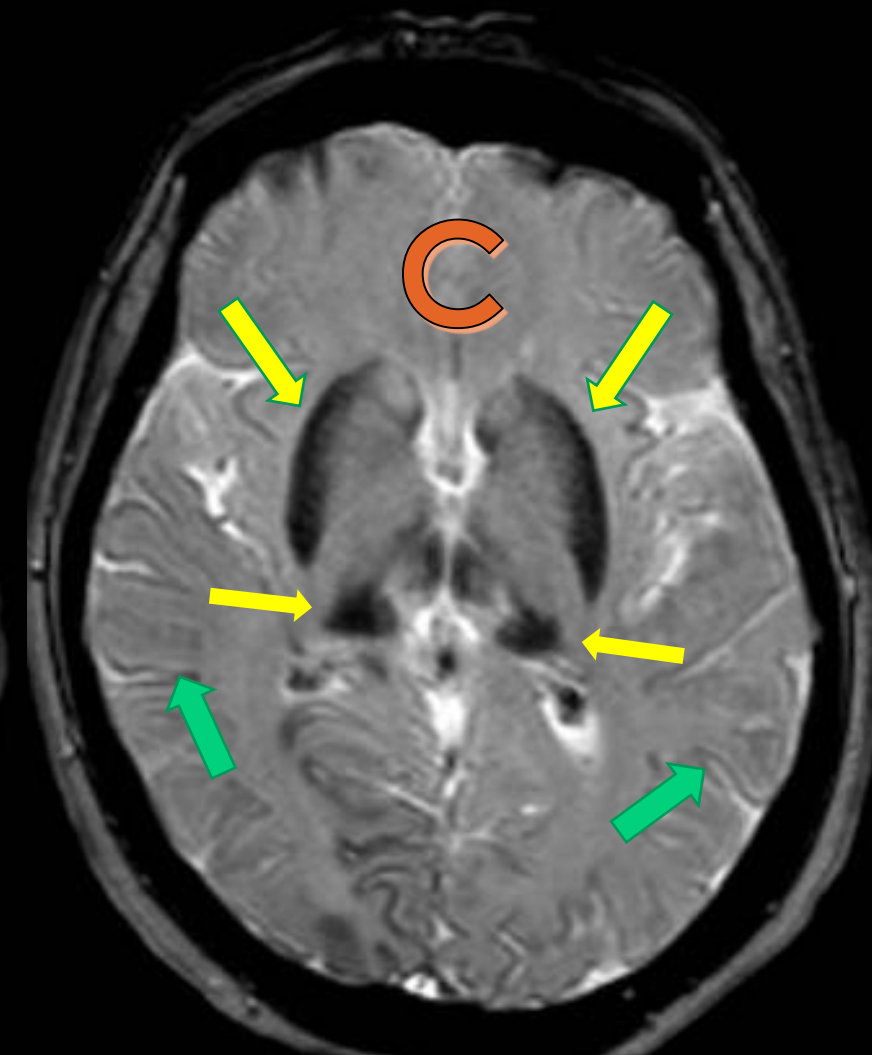
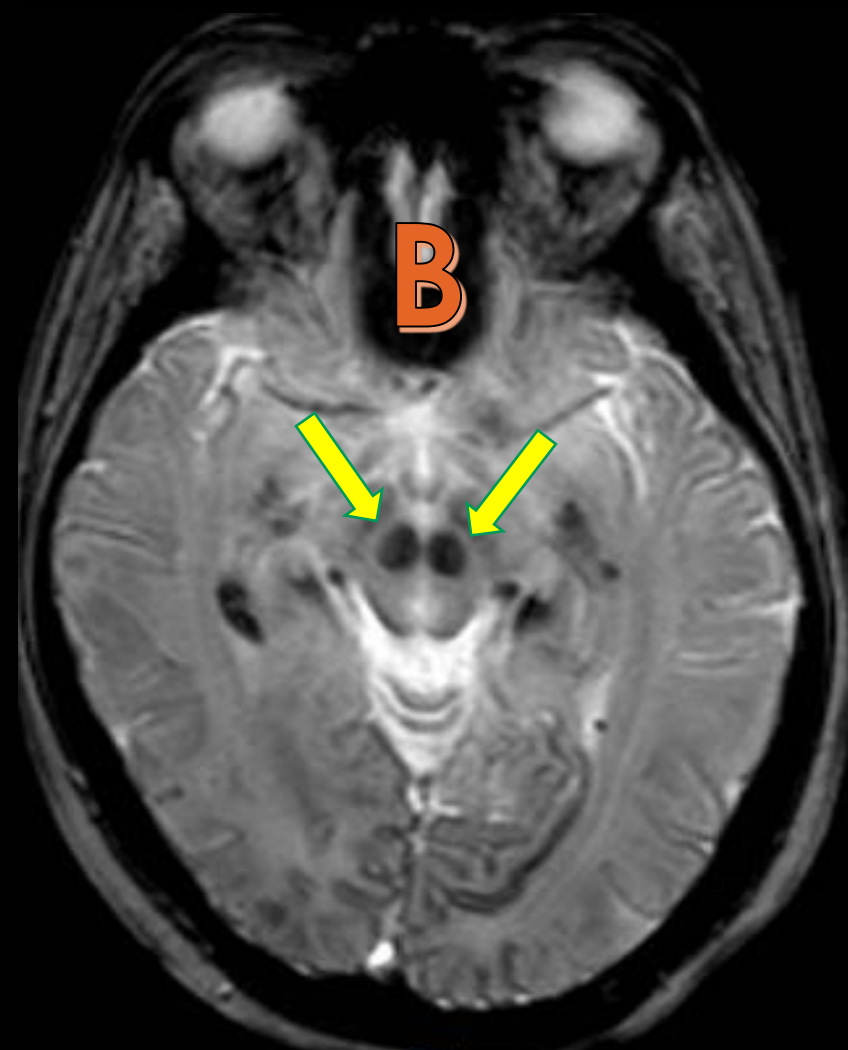
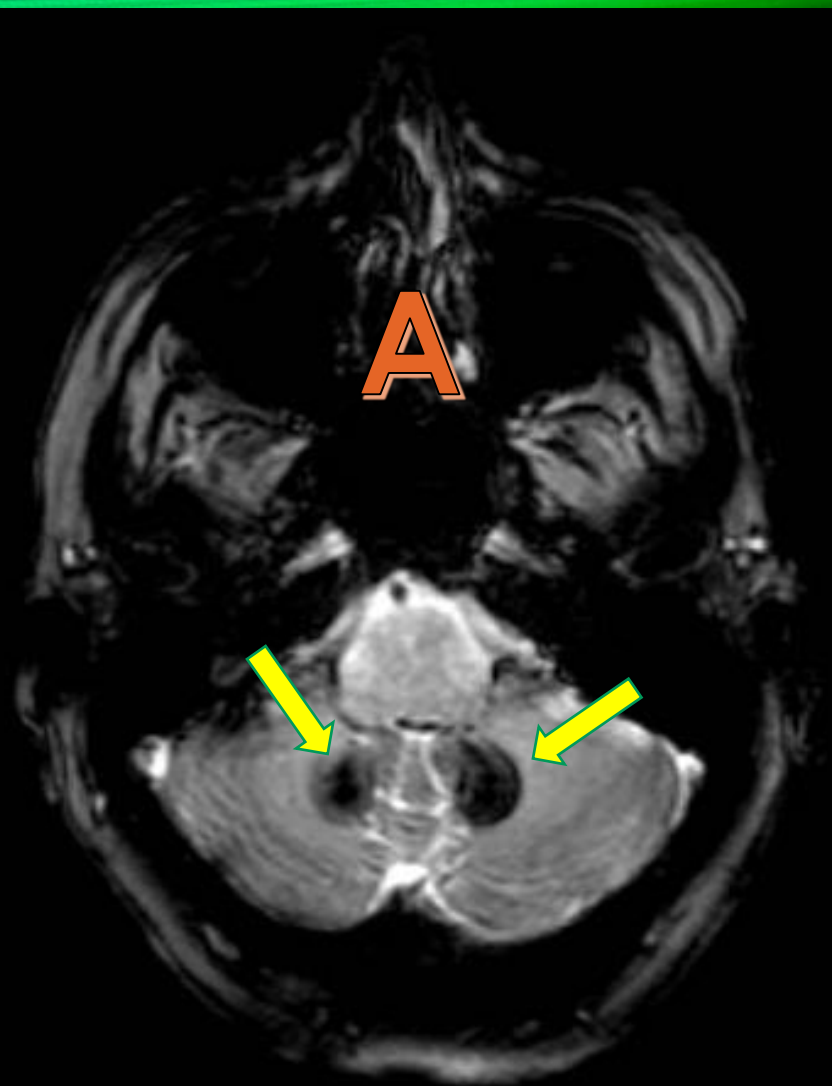
No se declaran conflictos de interés de los autores.

PRESENTACION DEL CASO

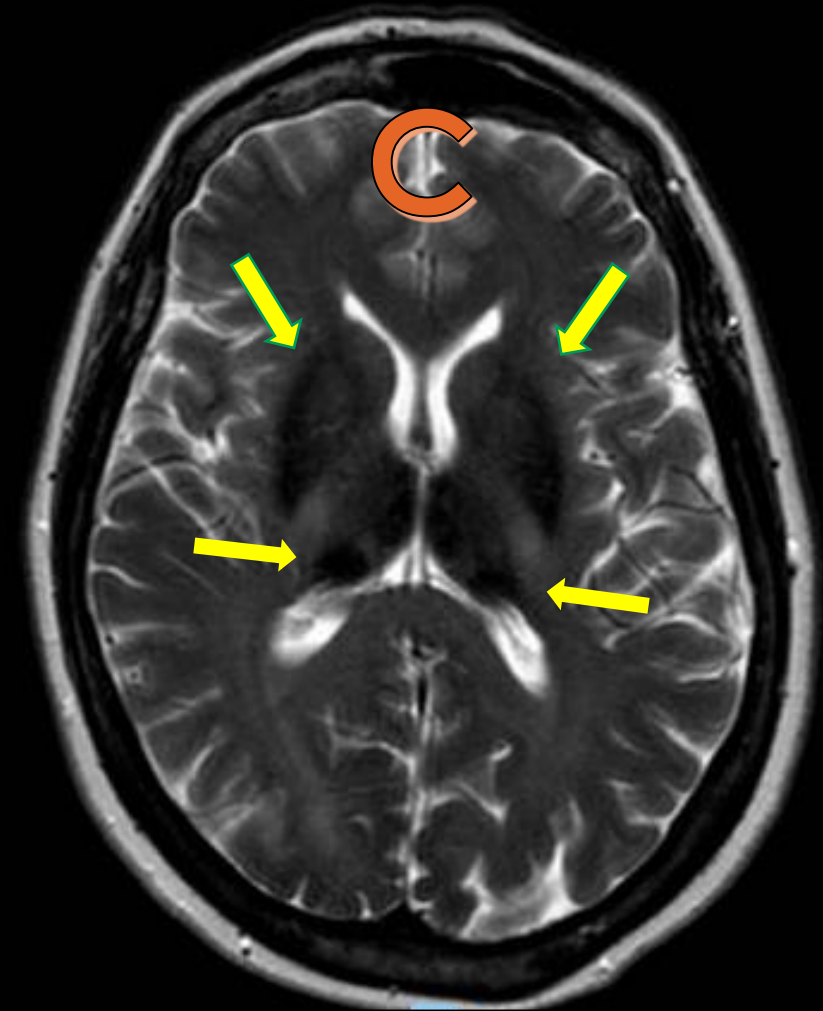
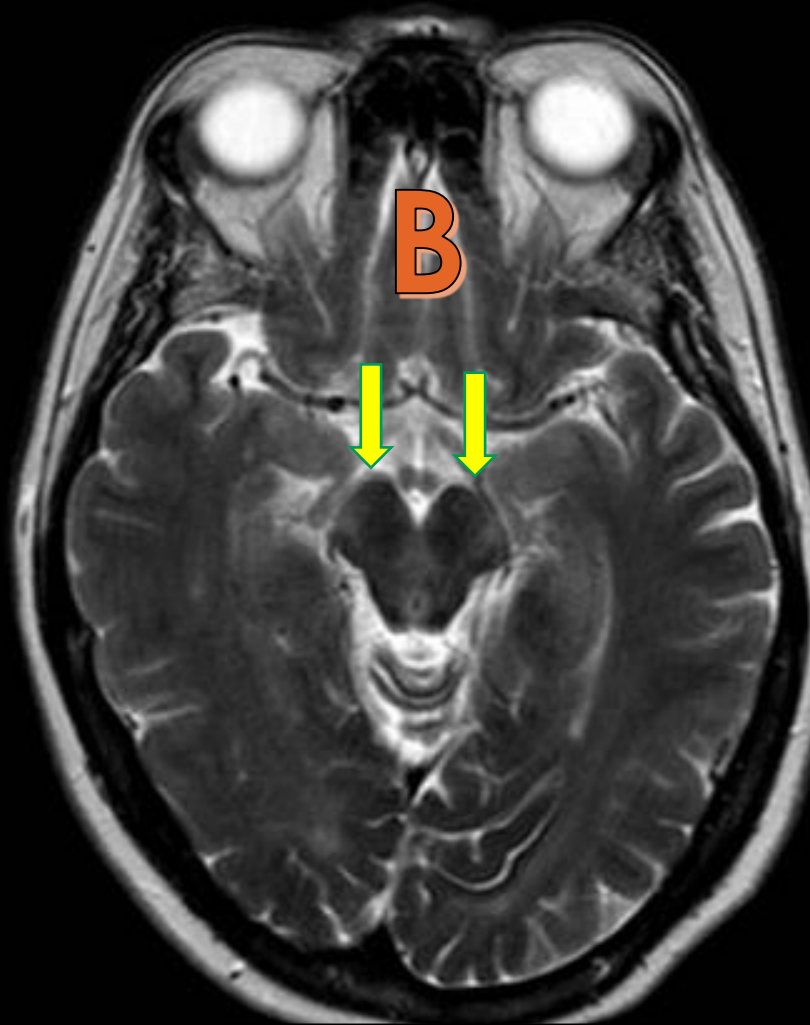
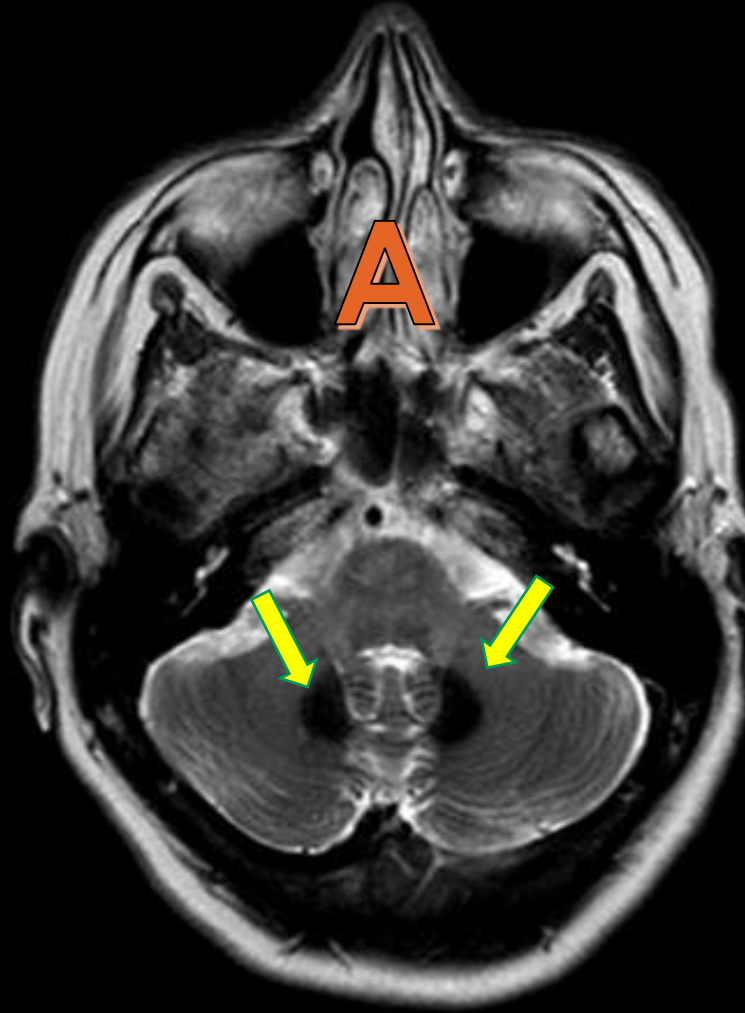
- Femenina de 47 años consulta por cefalea occipital asociada a mareos de larga data, niega otros síntomas.
- Antecedentes: aceruloplasminemia, diabetes mellitus (DM).
- Examen físico debilidad 4/5 en extensores y flexores de mano izquierda, hipoestesia braquial izquierda, bradicinesia braquiocrural derecha, postura distónica distal en miembros superiores.
- Laboratorios: Estudio genético NBIA CP gene.c583G > A (p.Gly 195Arg).



Resonancia magnética (RM) cerebral muestra áreas de baja señal en GRE de distribución bilateral y simétrica comprometiendo principalmente los ganglios la base, núcleos talámicos



- Los hallazgos radiológicos más importantes encontramos afección de: (A) núcleo dentado y cerebelo, (B): núcleo rojo mesencefálico, (C): ganglios de la base principalmente núcleo caudado, putamen, la corteza (flecha verde), talamos evidenciándose marcada hipointensidad en secuencia GRE



- Los hallazgos radiológicos más importantes encontramos afección de (A): núcleo dentado y cerebelo, (B): núcleo rojo mesencefálico, (C): ganglios de la base principalmente núcleo caudado, putamen, la corteza, talamos evidenciándose marcada hipointensidad en secuencia T2

DX. DIFERENCIALES

ENFERMEDAD	AREA AFECTADA
Hemocromatosis	Los ganglios basales suelen ser normales.
Síndrome de Hallervorden-Spatz	Globo pálido, núcleos rojos y sustancia negra.
Neurodegeneración Asociada a Pantotenato kinasa	Signo “ojo del tigre” (globo pálido hipointenso en T2 con región central hiperintensa).

CONCLUSION

La ACP es una enfermedad poco frecuente, caracterizada por presentar depósitos de hierro a nivel cerebral y extracerebral, a diferencia de otras patologías de depósito el compromiso ocurre a nivel del núcleo dentado, talamos, cuerpo estriado. En nuestra paciente identificamos los signos radiológicos más comunes, junto a la prueba genética realizada y el antecedente de DM se llegó a confirmación de diagnóstico

- BIBLIOGRAFIA:
- <http://www.ajnr.org/content/26/3/657>
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6460567/>
- <https://www.appliedradiology.com/articles/aceruloplasminemia>
- <https://www.cureus.com/articles/42567-aceruloplasminemia-a-case-report-and-review-of-a-rare-and-misunderstood-disorder-of-iron-accumulation>