

*Olgu Sunumu / Case Report***Koreakantositoz: İki Olgu Sunumu****Chorea-acanthocytosis: Two Case-Reports**

Yeliz ÇİFTÇİ¹ Tolga ÖZDEMİRKIRAN,¹ Mehmet ÇELEBİSOY,¹ Figen TOKUÇOĞLU,¹ Yaprak SEÇİL,¹ Bahriye PAYZIN,² Ebuzer CENİK³

İzmir Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, ¹Nöroloji Kliniği, ²Hematoloji Kliniği, ³Psikiyatri Kliniği, İzmir, Türkiye

Nöroakantositoz sendromları periferik kanda akantositik alyuvarlar ve nörolojik anormalliklerle nitelenen hastalıklar grubu olarak özetlenebilir. Başlıca nöroakantositoz sendromları abetalipoproteinemi, koreakantositoz ve McLeod sendromudur. Koreakantositoz nadir görülen ve genellikle otozomal resesif geçişli nörodejeneratif bir hastalıktır. Progresif hareket bozukluğu (özellikle kore), kognitif kayıp, kişilik bozuklukları, nöbet ve akantositozla nitelenir. Bu yazıda, koreakantositoz tanısı konulan iki olgu literatür eşliğinde sunuldu.

Anahtar Sözcükler: Akantositoz; kore; nörodejeneratif bozukluk.

Neuroacanthocytosis syndromes can be summarized as a group of diseases characterized by the presence of acanthocytic leukocytes in peripheral blood and neurological abnormalities. The main neuroacanthocytosis syndromes are abetalipoproteinemia, chorea-acanthocytosis and McLeod syndrome. Chorea-acanthocytosis is a rare neurodegenerative disorder usually inherited as an autosomal recessive trait. The disorder is characterized by progressive movement disorders (particularly chorea), cognitive decline, seizures and acanthocytosis. In this article we present two cases diagnosed with chorea-acanthocytosis together with information from literature.

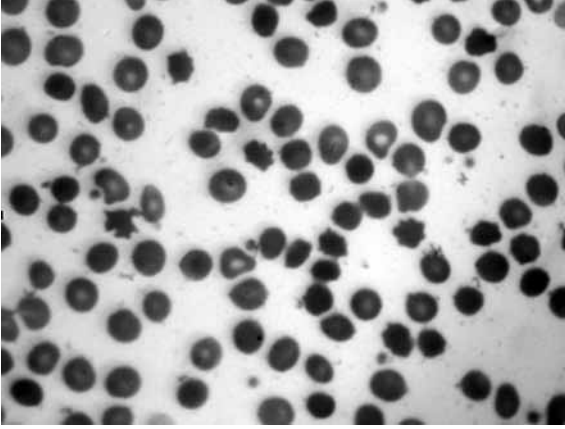
Key Words: Acanthocytosis; chorea; neurodegenerative disorder.

Nöroakantositoz sendromları periferik kanda akantosit ve nörolojik anormalliklerle şekillenen hastalıklar grubunu içerir. Başlıca nöroakantositoz sendromları abetalipoproteinemi, koreakantositoz ve McLeod sendromudur. Huntington benzeri hastalık-2 (HDL-2) ve pantotenat kinaz ilişkili nörodejenerasyon (PKAN) bu grup içerisinde sayılabilir. Bu gruptaki hastalıkların tümü diskinezi, kognitif yıkım, progresif bazal gangliyon dejenerasyonu ile nitelenir. Koreakantositoz eritrosit membran disfonksiyonu, ilerleyici hiperkinetik hareket bozuklukları ve nöropsikolojik anormalliklerle şekillenen nadir görülen otozomal resesif geçişli bir hastalıktır.^[1,2]

Koreakantositoz tanısı konulan iki olgu hastalığın nadir görülmesi nedeniyle sunuldu.

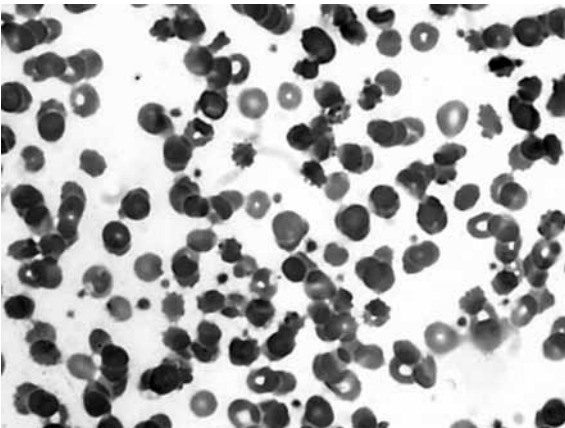
OLGU SUNUMU

Olgu 1- Kırk yaşında erkek hasta, vücudunda üç yıldır var olan istemsiz hareketler, yürüme ve yutma güçlüğü yakınmalarıyla başvurdu. Öz geçmişinde üç yıldır süre gelen psöriazis öyküsü vardı. Soy geçmişinde anne, teyze ve iki erkek kardeşte de benzer hareket bozuklukları vardı. Genel görünümü kaşektik idi. Saçlı deri ve gövdede kepekli lezyonlar ve ağız mukozasında ısırma-maya bağlı lezyonlar vardı. Nörolojik muayenesinde dizartri, orofasiyal lingual diskinezi, vokal



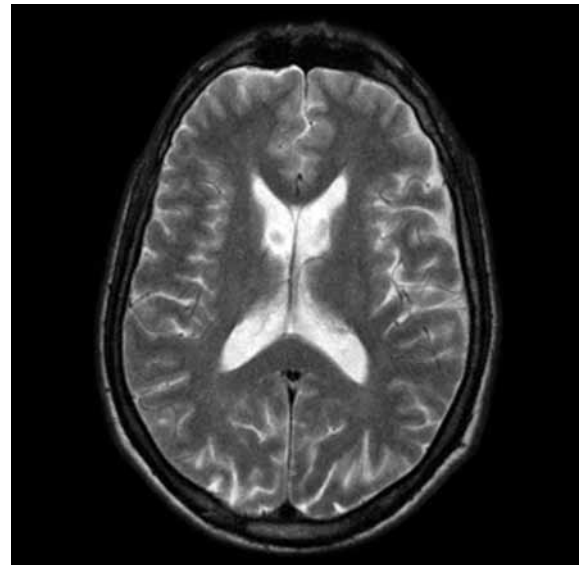
Şekil 1. Taze periferik yaymada akantositler (Wright boyası x 100; Olgu 1).

tikler, dudak ısırma şeklinde kendine zarar verici (self destructive) davranışlar, yaygın koreiform hareketler ve özellikle beslenme sırasındaki aksiyonla tetiklenen dil distonisi saptandı. Derin tendon refleksleri (DTR) hipoaktifti. Kısa kognitif muayenesinde (KKM) olgu 29/59 puan aldı. Hemogram, sedimantasyon, biyokimya, lipid düzeyleri, tiroid fonksiyon testleri, Vit. B12, folik asit, ANA (antinükleer antivücut), ASO (antistreptolizin-O), CRP (C-reaktif protein) ve RF (romatoid faktör) normal idi. Enfeksiyöz ve tümör belirteçleri negatif idi. İdrar ve serumda bakır, seruloplazmin normal idi. Prolaktin ve kreatin fosfokinaz (CPK) değeri yüksek idi. Periferik yaymada %20'den fazla akantosit saptandı (Şekil 1). Göz konsültasyonunda Kayser-Fleischer halkası ve retinitis pigmentosa saptanmadı. Elektroensefalografi (EEG) ve elektromiyografi (EMG) normal idi. Beyin manyetik rezonans görüntüleme (MRG)'sinde serebral ılımlı atrofi ve belirgin kaudat atrofisi vardı (Şekil 2). Akciğer grafisi ve elektrokardiyogramı, eko-kardiyografisi ve batin ultrasonografisi normal idi. Hastaya ketiapin (300 mg/gün) başlandı. Koreiform hareketlerinde belirgin düzelme gözlemlendi. Genioglossus kasının dört kadranına toplam 40 ünite botulinum toksin-A intramusküler uygulandı. Dil distonisi geriledi. Hasta bir yıl izlendi ancak daha sonra kontrollerine gelmedi.



Şekil 2. Taze periferik yaymada akantositler (Wright boyası x 100; Olgu 2).

Olgu 2- Kırk yaşında, kadın hasta üç yıldır var olan ağız, baş ve ekstremitelerde istemsiz hareketler aşırı sinirlilik, kişilik değişikliği ve son 10 aydır dört kez olan jeneralize tonik klonik epileptik nöbet yakınmasıyla kliniğimize başvurdu. Soy geçmişi ve öz geçmişinde özellik yoktu. Genel görünüm kaşektik idi. Dudakta ısırma ile ilgili lezyonları vardı. Nörolojik muayenesinde orofasiyal lingual diskinezi, dudak ısırma şeklinde kendine zarar verici davranışları, yaygın koreiform hareketler saptandı. Derin tendon refleksleri üst ekstremitelerde hipoaktif idi, altta ise alınmıyordu. Kognitif kaybı belirgin idi. Hemogram, sedimantasyon, biyokimya, lipid düzeyleri, tiroid fonksiyon testleri, B12 vitamini, folik asit, ANA, ASO, CRP, RF, CPK normal idi. Periferik yaymada %20'den fazla akantosit saptandı (Şekil 3). Elektroensefalografi normal idi. Elektromiyografide motor sinir iletimleri normal idi, kronik nitelikli nörojenik motor



Şekil 3. İlimli serebral, kaudat atrofisi, lateral ventrikül frontal boyunuzlarında genişleme (Olgu 1).

ünite potansiyeli (MÜP) değişiklikleri vardı. Beyin MRG'sinde T2 kesitlerde lentiküler ve kaudat çekirdekte hiperintensite vardı. Atipik antipsikotik ve anti epileptik tedavi başlandı. İstemsiz hareketlerinde ılımlı azalma gözlemlendi. Hastanın takibinde nöbeti tekrarlamadı. Hasta iki yıl izlendi fakat daha sonra kontrollerine gelmedi.

TARTIŞMA

Koreakantositoz kromozom 9'da (9q21) bulunan ve korein proteinini kodlayan, VPS13A geni (daha önce CHAC geni olarak adlandırılırdı) mutasyonuna bağlı gelişen nörodejeneratif bir hastalıktır. Korein proteininin işlevi net olarak bilinmemekle birlikte çeşitli proteinlerin işlevini kontrol ettiği düşünülmektedir. Koreakantositozlu hastalarda korein çok azalmıştır ya da yoktur, bu durum tanı açısından önemli bir bulgudur.^[2] Koreakantositozun farklı etnik gruplarda görüldüğü bildirilmiştir, ancak veriler prevalansını belirlemek için yetersizdir.^[3] Sıklıkla otozomal resesif geçişlidir, ancak otozomal dominant, X'e bağlı kalıtılan ve sporadik gelişen olgular bildirilmiştir.^[4] Anne, teyze ve iki erkek kardeşte benzer bulguları olan birinci olguda otozomal dominant geçiş örneği olduğu düşünüldü. İkinci olguda ise aile öyküsü tanımlanmadı.

Koreakantositozdaki ana nöropatolojik süreç, striatumdaki mikroyapısal değişiklikleri, dopamin nörotransmisyonu ve metabolizmasındaki değişiklikleri içerir. Nörokimyasal çalışmalar beynin farklı bölgelerinde katekolamin seviyelerinin değiştiğini göstermiştir. Dopaminin tüm beyinde azaldığı, norepinefrin seviyesinin globus pallidus ve putamende arttığı, serotoninin kaudat çekirdek ve substantia nigra'da azaldığı saptanmıştır.^[2,4]

Koreakantositoz 8-62 yaş gibi geniş bir yaş aralığında bulgu verebilmekle birlikte görülme yaşı ortalama 35'dir. Sıklıkla erkeklerde görülür.^[4] İlerleyici hiperkinetik hareket bozuklukları ana klinik özelliğini oluşturur. Hipokinetik formlar nadirdir ve hastalığın geç evrelerinde görülür.^[5] Tikler (dudak şapırdatma, vokalizasyon), distoni, diskinezi, kore, akinetik-rijit sendrom, parkinsonizm görülebilir. Sıklıkla orofasiyal lingual bölgede görülen istemsiz hareketler sonucu dizatri, disfaji, dudak-dilde yaralanmalar gelişir. Zamanla anatri, beslenme

zorluğu buna bağlı kilo kaybı ve kaşeksi görülebilir. Kore ekstremitede, özellikle bacaklarda görülür. Alt ekstremitede oluşan kore, distoni, abartılı ekstansör postür kombinasyonu yürüyüş bozukluğuna neden olabilir.^[6] Kas atrofisi (amyotrofi), pes kavus görülebilir.^[7] Bizim her iki olgumuzun başlangıç yaşı ve klinik bulguları koreakantositozu destekliyordu.

Olguların yaklaşık yarısında periferik nöropati ve buna bağlı olarak DTR'lerinde azalma veya kaybolma görülür. Arefleksi oranı üst ekstremitede %90, alt ekstremitede %85 olarak bildirilmiştir. Duyusal ileti hızları hafif azalmış olarak saptanabilir. Ancak sinir iletim çalışmaları genellikle normaldir. Periferik sinir çalışmalarında geniş çaplı miyelinli liflerde tutulum ve histolojik olarak kronik aksonal nöropati gösterilmiştir.^[8] Bizim birinci olgumuzda periferik nöropati ile uyumlu olarak DTR'leri hipoaktif idi, ikinci olguda ise alt ekstremitede DTR'ler alınmıyor iken, üst ekstremitede hipoaktif idi.

Epileptik nöbetler olguların %50'sinde görülür. Nöbetler sıklıkla jeneralize tonik-klonik (grand-mal) şeklindedir. Nöbetlerin yaygın striatal nöron kaybı nedeniyle yetersiz endojen nöbet kontrolüne bağlı geliştiği öne sürülmüştür. Temporal lob nöbetleri de görülebilir, ancak nedeni nöropatolojik çalışmalarda gösterilememiştir. Koreakantositozlu temporal lob epilepsisi olan altı olguda VPS13A veya GNP14 gen mutasyonu saptanmıştır.^[2] Bizim ikinci olgumuzun yaklaşık 10 aydır süre gelen jeneralize tonik-klonik nöbetleri vardı.

Psikiyatrik semptomlar depresyon, anksiyete, obsesif-kompulsif bozukluk, emosyonel labilite, kendini yaralama (self-mutilasyon) davranışları, kişilik değişiklikleri, psikotik bozuklukları içerir. Kişilik bozuklukları frontal lob disfonksiyonu ile ilişkilidir. Buna bağlı olarak uygunsuz davranışlar, sinirlilik, konsantrasyon güçlüğü, apati görülebilir. Kognitif kayıp sıklıkla da subkortikal demans görülür. Subkortikal demansla uyumlu olabilecek şekilde özellikle yürütücü işlevlerde bozukluk vardır.^[6,9] Her iki olgumuzda da kendini yaralama davranışları vardı, kognitif yıkımı belirgindi. İkinci olgumuzda belirgin kişilik değişikliği vardı.

Eritrosit membranındaki ultrastrüktürel anormallikler, membran akıcılığındaki azalmaya bağlı gelişen dikensi çıkıntıları olan, şekli bozulmuş eritrositlere, akantosit denir. Taze periferik kan yaymasında %3'den fazla akantosit anormal kabul edilir. Karaciğer hastalığı, hemolitik anemi ve splenektomi sonrası periferik kanda akantositoz görülebilir. Akantositler koreakantositozda %88, Mc-Leod sendromunda %100 oranında görülür. Koreakantositozda korein proteininin aktivitesinin olmaması nedeniyle membran akışkanlığındaki azalma, membran stabilizasyonunda bozulma ve membran proteinlerinde görülen fokal değişiklikler sonucunda akantositoz geliştiği düşünülmektedir. Koreakantositozda akantositoz yüzdesi %5-50 arasında değişkenlik göstermekle birlikte akantositoz oranı hastalığın şiddetini göstermez. Hematolojik incelemeler daha geç bulgu verebilir. Hastalığın ilk dönemlerinde periferik yaymada akantositoz saptanmayabilir. Bu durum laboratuvar yöntemine de bağlıdır. İzotonik ile dilüe edilmiş kanın periferik yaymasında akantositoza daha sık rastlanır. Bu yöntem akantositoz taramasında kullanılabilir.^[5,8] Her iki olguda periferik kanda %20'den fazla akantosit saptanması tanımızı destekledi.

Koreakantositozda plazma CPK düzeyi orta düzeyde artmıştır. Plazma kreatin kinaz artışının nedeni net olarak bilinmemektedir. Nörojenik atrofi, kore veya hiperaktivite nedeniyle olabilir. Plazma kreatin kinazın normal olduğu olgular da bildirilmiştir.^[10] Laktat dehidrogenaz (LDH), aspartat aminotransferaz (AST), alanin aminotransferaz (ALT), gama-glutamat transferaz (GGT) yüksekliği görülebilir.^[8,10] Tiroid, büyüme hormonu ve prolaktin değerleri anormal çıkabilir. Bunun nedeninin hipotalamik fonksiyon bozukluğuna bağlı olduğu öne sürülmüştür.^[11,12] Birinci olgumuzda plazma kreatin kinaz ve prolaktin yüksekliği vardı. İkinci olgumuzda ise plazma kreatin kinaz düzeyi normaldi.

Beyin tomografi ve manyetik rezonans görüntülemelerde iki taraflı kortikal, striatal, kaudat çekirdek atrofi görülebilir. Serebellar atrofi görülen olgular da bildirilmiştir.^[13] Manyetik rezonans görüntüleme T1 kesitlerde beyaz cevherde hipointensite, T2 kesitlerde putamen ve kaudat çekirdekte sinyal artışı, iki taraflı korpus kallosum tutulumu ile birlikte perivent-

riküler beyaz cevher anormallikleri, difüzyon çalışmalarında putamen ve kaudat çekirdekte difüzyon artışı saptanabilir. F-dopa ile yapılan pozitron emisyon tomografisi (PET) çalışmaları striatum ve frontal kortekste hipometabolizmayı gösterir.^[2,13] Birinci olgumuzda serebral-serebellar ılımlı atrofi ve kaudat atrofi, ikinci olgumuzda ise lentiküler ve kaudat çekirdekte T2 kesitlerde hiperintensiteler saptandı.

Çeşitli kanserler, sarkoma, tiroid hastalıkları, miksödem, siroz, hepatit ensefalopati, psöriazis, splenektomi, Eales hastalığı olarak bilinen idiyopatik retinal venöz tıkanıklar özellikle ağır olgularda akantositoz ve nörolojik bulgulara eşlik edebilir. Nedeni net olarak bilinmemektedir. Anoreksiya nervosa gibi ciddi beslenme bozuklukları (malnütrisyon) görülebilir.^[1,12] Birinci olgumuzda üç yıl önce başlayan psöriazis tanısı vardı.

Koreakantositozda görülen kore ve akantosit, abetalipoproteinemi ve McLeod sendromunda da görülebilmektedir. Bu iki hastalık ayırıcı tanıda önemlidir. Abetalipoproteinemi (Bassen-Kornzweig sendromu) otozomal resesif geçişlidir, serum apolipoprotein B yokluğu, yağ malabsorpsiyonu, yağda eriyen vitamin eksikliği, progresif spinoserebellar ataksi, periferik nöropati, kore, retinitis pigmentosa ile nitelenir. Genellikle çocukluk çağında ya da genç erişkin dönemde bulgu verir. Serumda apolipoprotein B içeren LDL (düşük yoğunluklu lipoprotein), VLDL (çok düşük yoğunluklu lipoprotein) hiç yoktur, trigliserid ve kolesterol ise düşük seviyede bulunur. Koreakantositozda ise lipoproteinlerin düzeyi normaldir.^[8] Her iki olguda steatore, görmede azalma öyküsü, pigmenter retinopati ve ataksi yoktu. Abetalipoproteinemiye göre başlangıç yaşı daha geç idi. Lipid elektroforezi yapılmadı, ancak serum lipidleri normal değerlerde saptandı.

McLeod sendromu X'e bağlı geçişlidir. Kell grup antijeninin anormal ifadesi, akantositoz, serum kreatin kinaz artışı, miyopati, kardiyomiyopati, periferik nöropati, hemolitik anemi ve kore ile nitelenir. Sıklıkla beşinci 10 yılda bulgu verir.^[8] Başlangıç yaşı McLeod sendromuna göre daha erken olan olgularımızda miyopati, kardiyomiyopati yoktu. Laboratuvar incelemelerinde

hemolitik anemi ve buna bağlı bilirubin artışı saptanmadı.

Pantotenat kinaz ilişkili nörodejenerasyon (Hallervorden-Spatz sendromu) otozomal resesif geçişlidir. Akantositoz, sıklıkla çocukluk çağında bulgu veren distoni, dizartri, rijidite, retinitis pigmentosa, bazal gangliyonlarda demir birikimi ile nitelenir.^[1] HARP (hypoprebetalipoproteinemia, acanthocytosis, retinitis pigmentosa, and pallidal degeneration) sendromunda ise hipoprebetalipoproteinemi, akantositoz, retinitis pigmentosa ve pallidal dejenerasyon görülür. Hallervorden-Spatz sendromunun bir varyantı olarak kabul edilebilir.^[8] Her iki olguda başlangıç yaşı daha geç idi, retinitis pigmentosa bulgusu yok idi.

Huntington benzeri hastalık-2, JPH3 gen defektine bağlı olarak gelişir. Dördüncü 10 yılda bulgu verir. Akantositoz, kore, parkinsonizm, distoni sıklıktır. Ancak koreakantositozda görülen beslenme distonisi, orofasiyal lingual diskineziler görülmez.

Koreakantositoz kore, kognitif bozukluk ve psikiyatrik semptomlarıyla Huntington hastalığını taklit eder. Huntington hastalığı genellikle dördüncü ve beşinci dekatta (10 yılda) bulgu veren otozomal dominant geçişli nörodejeneratif bir hastalıktır. Dördüncü kromozomda sitozin-adenin-guanin (CAG) triplet mutasyonu sonucu gelişir. Kore, distoni, psikiyatrik semptomlar, kognitif yıkım ve demans görülür. Akantositoz görülmez. Kore daha belirgindir. Tikler nadirdir, kendine zarar verme görülmez.^[1,7] Olgularımızda periferik kanda akantositoz ve kendine zarar verme davranışlarının varlığı Huntington hastalığından ayırıcı özelliklerdir.

Wilson hastalığı vücuttaki bakır metabolizma bozukluğuna bağlı hepatik ve nöropsikiyatrik bulguların görüldüğü otozomal resesif geçişli kalıtsal bir hastalıktır. Tremor, distoni, dizartri, disfaji, psikiyatrik ve davranışsal bozukluklar görülebilir. Gözde Kayser-Fleischer halkası görülebilir. Genellikle çocukluk ve ergen dönemde bulgu verir.^[11] Olgularımızda Kayser-Fleischer halkası yoktu, bakır metabolizması bozukluğu saptanmadı.

Yetişkin başlangıçlı korenin nedenleri tiroid hastalıkları, lupus, ilaçlar, gebelik, inme, yaşlı-

larda görülen idiyopatik kore de ayırıcı tanıda akla gelmelidir.^[7] Tiroid fonksiyon testleri normal, lupus dahil tüm otoantikörleri negatif, ilaç kullanım öyküsü olmayan olgularımızda klinik ve laboratuvar bulguları ve aile öyküsü koreakantositoz tanısını destekliyordu.

Koreakantositozun tedavisi semptomatik tedaviyle sınırlıdır. Epileptik nöbetlerin kontrolü için antiepileptikler, psikiyatrik semptomlar için antipsikotik ve antidepresanlar, hiperkinetik hareket bozuklukları için benzodiazepinler, antidopaminerjik ajanlar ve antikonvülsanlar kullanılabilir. Koreakantositozda görülen parkinsonizm dopaminerjik ajanlara yanıt vermez. Tedavide talamik ve pallidal stimülasyon denenmiş, ancak kısıtlı fayda sağlanmıştır.^[1] Beslenme sorunları açısından nazogastrik sonda ya da gastrostomi gerekebilir. Dilin distonik postürü, beslenme distonisi olarak adlandırılan çiğneme ve yutma zorluğuna neden olabilir. Bu durumda dile uygulanacak botulinum toksini faydalı olabilir.^[6] Koreakantositoz ilerleyici bir hastalıktır, sıklıkla beslenme bozuklukları, aspirasyon pnömonisine bağlı ölümler görülür. İlımlı belirtilerin başlangıcından itibaren ortalama yaşam süresi 5-10 yıldır.^[3]

Sonuç olarak, koreakantositoz, kore, orofasiyal lingual diskinezi, kognitif ve psikiyatrik bulguların eşlik ettiği akantositozla şekillenen nadir görülen bir hastalıktır. Koreiform hareketleri olan olgularda periferik yayma ile akantositoz varlığı araştırılmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Danek A, Jung HH, Melone MA, Rampoldi L, Broccoli V, Walker RH. Neuroacanthocytosis: new developments in a neglected group of dementing disorders. *J Neurol Sci* 2005;229-230:171-86.
2. Müller-Vahl KR, Berding G, Emrich HM, Peschel T. Chorea-acanthocytosis in monozygotic twins: clinical findings and neuropathological changes as detected by diffusion tensor imaging, FDG-PET and (123)I-beta-CIT-SPECT. *J Neurol* 2007; 254:1081-8.
3. Robinson D, Smith M, Reddy R. Neuroacanthocytosis. *Am J Psychiatry* 2004;161:1716.
4. Balhara YP, Varghese ST, Kayal M. Neuroacanthocytosis: presenting with depression. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci* 2006;18:426.
5. Ruiz-Sandoval JL, García-Navarro V, Chiquete E, Dobson-Stone C, Monaco AP, Alvarez-Palazuelos

- LE, et al. Choreoacanthocytosis in a Mexican family. *Arch Neurol* 2007;64:1661-4.
6. Stevenson VL, Hardie RJ. Acanthocytosis and neurological disorders. *J Neurol* 2001;248:87-94.
 7. Lakhan SE, Gross K. Progressive neuroacanthocytosis in brothers: a case report. *Clinics (Sao Paulo)* 2007;62:665-8.
 8. Rampoldi L, Danek A, Monaco AP. Clinical features and molecular bases of neuroacanthocytosis. *J Mol Med* 2002;80:475-91.
 9. Bruneau MA, Lespérance P, Chouinard S. Schizophrenia-like presentation of neuroacanthocytosis. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci* 2003; 15:378-80.
 10. Hardie RJ, Pullon HW, Harding AE, Owen JS, Pires M, Daniels GL, et al. Neuroacanthocytosis. A clinical, haematological and pathological study of 19 cases. *Brain* 1991;114:13-49.
 11. Gross K, Lorenzo N. Neuroacanthocytosis syndromes. *eMedicine Specialties Neurology Movement and Neurodegenerative Diseases* 2008. Available from: <http://emedicine.medscape.com/article/1152923-overview>
 12. Kontoleon PE, Ilias I, Matsouka A, Gatzonis S, Spiropoulou C, Papapetrou PD. Impaired hypothalamic endocrine function in neuroacanthocytosis. *J Clin Neurosci* 2003;10:701-3.
 13. Katsube T, Shimono T, Ashikaga R, Hosono M, Kitagaki H, Murakami T. Demonstration of cerebellar atrophy in neuroacanthocytosis of 2 siblings. *AJNR Am J Neuroradiol* 2009; 30:386-8.