



Neurology perspectives



19291 - Neuroimagen *prion-like* en DFT por mutación en gen CHCHD10

García Alonso, I.; Capdevila Lalmolda, J.; Bautista Lacambra, M.; Tique Rojas, L.; Canasto Rodríguez, P.; Marta Moreno, E.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Miguel Servet.

Resumen

Objetivos: Resaltar un caso de DFT por mutación patogénica del gen CHCHD10 que cursó con demencia rápidamente progresiva y presentó una RM con imágenes *prion-like*.

Material y métodos: Mujer de 54 años sin AP de interés; AF: padre con demencia de inicio en 6ª década (perfil amnésico y conductual) falleciendo diez años después. Comienza con cuadro de deterioro cognitivo de inicio en 2020, rápidamente evolutivo de perfil fundamentalmente amnésico, ejecutivo y conductual, asociando ansiedad, insomnio y mioclonías.

Resultados: Destacar los resultados de RM craneal con afectación, en la secuencia de difusión, pulvinar bilateral y cortical temporal derecha. En el estudio de LCR, que se repitió en dos ocasiones, resultados de bioquímica, biomarcadores de EA, proteína 14-3-3, proteína priónica (Rt-QUIC), onconeuronales fueron normales. PET-FDG: hipometabolismo de áreas premotoras y motoras izquierdas, área medial frontal, inferior bilateral de predominio izquierdo, ínsula izquierda y polo temporal anterior izquierdo. Se realizaron 4 EEG basales en los que no se observó ningún grafoelemento epileptiforme ni signos patológicos relevantes. PSGN con baja eficiencia de sueño (30%) sin otros hallazgos. Ante los antecedentes familiares de demencia de inicio precoz se realiza un estudio genético molecular donde se define la variante patogénica c.34C>T;p.(Pro12Ser) en el gen CHCHD10.

Conclusión: En las DFT por mutación del gen CHCHD10 se provoca una disfunción mitocondrial (síntesis proteica). En la RM de esta paciente se muestra una hiperintensidad simétrica en los gg.bb. y regiones corticales hallazgos reconocidos como apoyo diagnóstico para enfermedades priónicas, no descrita hasta ahora en mutaciones por este gen pero sí en otras enfermedades mitocondriales.