



Neurology perspectives



20067 - COMA SÚBITO COMO PRESENTACIÓN ATÍPICA DE LA ENFERMEDAD DE CREUTZFELDT-JAKOB ESPORÁDICA

Cisneros Llanos, J.; Velayos Galán, A.; Domingo Santos, A.; Martín Álvarez, R.; Rodado Mieles, S.; Calvo Anzola, M.; del Saz, P.; Rambalde, E.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario La Mancha Centro.

Resumen

Objetivos: Las enfermedades priónicas son un grupo enfermedades neurodegenerativas. Hay varios tipos, siendo la esporádica la más frecuente, que se suele presentar con problemas cognitivos progresivos, cambios del comportamiento y de la personalidad, dificultades en el movimiento y coordinación y síntomas visuales o movimientos anormales. Presentamos el caso de un paciente con una enfermedad priónica esporádica que se presenta de una manera infrecuente: el coma súbito.

Material y métodos: Paciente de 78 años de edad valorado por deterioro del estado de la conciencia. Referían los familiares que el día anterior lo encontraban más lento al responder las llamadas y las órdenes. En la madrugada lo despertaron para darle agua, viendo que se encontraba somnoliento y sin respuesta a estímulos. Previo al inicio del cuadro no había presentado ninguna sintomatología neurológica.

Resultados: Como parte del estudio etiológico se realizó un EEG que mostró una encefalopatía difusa sin actividad epileptiforme y una RM cerebral que evidenciaba una hiperintensidad del ribete cortical a nivel insular bilateral y frontobasal izquierdo en la secuencia de difusión, no visibles en FLAIR. Progresivamente presentó deterioro general desembocando en *exitus*. Se solicitó previamente en LCR determinación de proteína 14-3-3 y RT-QuIC con resultado positivo. Se realizó un estudio genético que evidenció un polimorfismo en homocigosis p.V129M y que no mostró ninguna variante clasificable patogénica conocida.

Conclusión: Presentamos un caso de enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica de debut atípicamente rápido y fenotípicamente excepcional en forma de coma súbito sin clínica cognitiva previa. Hasta donde conocemos, no hay descritos cuadros similares en la literatura médica.