



21197 - DEMENCIA FRONTOTEMPORAL ASOCIADA A MUTACIÓN DEL GEN SQSTM1: CASO CLÍNICO-PATOLÓGICO

Espinoza Vinces, C.¹; Zelaya Huerta, M.²; Caballero Martínez, M.²; Montoya Murillo, G.¹; Villino Rodríguez, R.¹; Atorrasagasti Villar, A.¹; Jiménez Huete, A.³; Arbizu, J.⁴; Riverol Fernández, M.¹

¹Servicio de Neurología. Clínica Universidad de Navarra; ²Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario de Navarra; ³Servicio de Neurología. Clínica Universidad de Navarra (Madrid); ⁴Servicio de Medicina Nuclear. Clínica Universidad de Navarra.

Resumen

Objetivos: Describir el cuadro clínico, estudios de neuroimagen y neuropatología de un paciente con demencia frontotemporal secundaria a una mutación del gen SQSTM1.

Material y métodos: Descripción de un caso.

Resultados: Varón de 78 años con estudios secundarios y antecedente de enfermedad de Paget ósea. Consulta por fallos de memoria para hechos recientes y leve dificultad para evocar el nombre de los objetos. Su familia refiere irritabilidad, leve desinhibición y repercusión sobre las actividades instrumentales de la vida diaria. La valoración neuropsicológica mostró un deterioro cognitivo multidominio (memoria episódica verbal y visual y lenguaje con anomia y alteración semántica). El resto de la exploración neurológica fue normal. La RM cerebral evidenció atrofia del lóbulo temporal izquierdo antero-medial, con afectación amígdalo-hipocámpica. La PET cerebral amiloide fue negativa. La PET cerebral 18F-FDG mostró hipometabolismo frontal y del polo temporal izquierdos. Se estableció un diagnóstico de DFT. El estudio genético detectó la variante c.1210A>G (p.Met404Val) en heterocigosis en el gen SQSTM1. El paciente falleció a los 85 años. El estudio anatomo-patológico mostró una degeneración lobar frontotemporal asociada a proteinopatía por inclusiones intracitoplasmáticas TDP-43+ en las cortezas cingular, motora y frontal medial, así como en el hipocampo, amígdala y tálamo.

Conclusión: Los pacientes con mutaciones en el gen SQSTM1 pueden presentar distintos fenotipos clínicos como enfermedad de Paget ósea, ELA y demencia frontotemporal. Existen casos donde predominaba la clínica amnésica, aunque lo más frecuente es la afectación conductual o del lenguaje. El estudio neuropatológico de los pocos casos reportados muestra depósito de proteína TDP-43.