



Neurology perspectives



21206 - DETERIORO COGNITIVO FRONTOSUBCORTICAL COMO PRESENTACIÓN CLÍNICA DE CAVERNOMATOSIS MÚLTIPLE FAMILIAR

Sanabria Gago, C.¹; Vieira Campos, A.¹; Escribano Hernández, V.²; Carreras Rodríguez, M.¹; Heredia Rodríguez, P.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario de La Princesa; ²Servicio de Genética. Hospital Universitario de La Princesa.

Resumen

Objetivos: La cavernomatosis múltiple familiar (CMF) es una enfermedad autosómica dominante (AD) que representa el 20% de las cavernomatosis del sistema nervioso central. La mutación en el gen KRIT1 es la más común en España. Generalmente, se presenta como cefalea, crisis epiléptica o focalidad neurológica. Nuestro objetivo es presentar el perfil de deterioro cognitivo en un paciente con CMF.

Material y métodos: Se presenta la clínica neurocognitiva, neuroimagen y genética en el caso de una paciente de consulta monográfica de memoria.

Resultados: Mujer de 81 años natural de Honduras, hipertensa, dislipémica, diabética y con parálisis facial derecha previa. Acude a consulta remitida para estudio de deterioro cognitivo iniciado en 2016, de curso estable. Con exploración física neurológica anodina, se completa estudio con neuroimagen que muestra múltiples imágenes intraparenquimatosas supra e infra tentoriales hipointensas en secuencia SWAN, compatibles con cavernomas tipo IV y II de Zabranski. El estudio neuropsicológico reveló alteraciones predominantemente en test tiempo dependientes y en los relacionados con funciones ejecutivas (fluencias, TMT, BNT-Short, dígitos SPAN y FAB), congruente con deterioro cognitivo frontosubcortical. El estudio genético confirmó una mutación en KRIT1, compatible con diagnóstico de CMF.

Conclusión: Nuestra paciente presenta una manifestación clínica poco estudiada como motivo de consulta en la CMF. La realización de estudios genéticos en la Unidad de Memoria permite ofrecer un adecuado asesoramiento genético y un tratamiento de soporte apropiado. Consideramos recomendable realizar un estudio neurocognitivo en pacientes con CMF para objetivar y caracterizar el deterioro cognitivo.