



## 20059 - INSOMNIO FAMILIAR FATAL: A PROPÓSITO DE DOS CASOS

Molina Gil, J.<sup>1</sup>; López Peleteiro, A.<sup>2</sup>; Ameijide Sanluis, E.<sup>1</sup>; Suárez Huelga, C.<sup>2</sup>; Espinosa Trujillo, A.<sup>1</sup>; Santos Canelles, H.<sup>1</sup>; Bueno Rodríguez, V.<sup>1</sup>; Álvarez Martínez, V.<sup>3</sup>; Fernández Menéndez, S.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Valle del Nalón; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias; <sup>3</sup>Servicio de Neurogenética. Hospital Universitario Central de Asturias.

### Resumen

**Objetivos:** Describir la primera familia portadora de una mutación genética de la proteína priónica (PRNP) relacionada con el insomnio familiar fatal (IFF) en Asturias.

**Material y métodos:** Mujer de 59 años que ingresó para estudio de una demencia rápidamente progresiva, con fallos mnésicos puntuales, apatía, y un trastorno neuropsiquiátrico grave en los últimos 3 meses consistente en alucinaciones, inestabilidad de la marcha, insomnio de mantenimiento y despertar confusional. En la exploración se observaron: labilidad emocional, risa inmotivada, lenguaje empobrecido, mioclonías en extremidades, disautonomía y marcha parkinsoniana. Un primo carnal falleció 1 año antes, tras desarrollar a los 52 años un mutismo acinético, mioclonías, doble incontinencia y desnutrición extrema, diagnosticándose una encefalopatía carencial por síndrome de malabsorción en relación con una cirugía bariátrica previa.

**Resultados:** La analítica con perfil tiroideo, vitaminas, serologías y autoinmunidad, el LCR incluyendo la proteína 14.3.3. y el EEG en vigilia y sueño NREM de nuestra paciente fueron normales. La RM evidenció pequeñas lesiones inespecíficas de sustancia blanca. La PET/TC con 18FDG constató un extenso hipometabolismo prefrontal bilateral y parietal inferior, compatible con demencia frontotemporal versus ECJ-e. El estudio genético de PRNP detectó la mutación heterocigota D178N-129M y el polimorfismo homocigoto V129M diagnóstico de IFF. Un análisis *post mortem* reveló que su primo también era portador de dicha mutación. Murió a los 2 meses por neumonía broncoaspirativa.

**Conclusión:** El IFF constituye una enfermedad neurodegenerativa incurable cuyo diagnóstico genético es concluyente. Dadas sus implicaciones pronósticas para el paciente y su familia, consideramos pertinente incorporar el genotipado de PRNP en el estudio rutinario de toda demencia rápidamente progresiva.