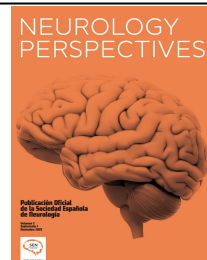




Neurology perspectives



22684 - DISAUTONOMÍA COMO FORMA DE DEBUT EN INSOMNIO FAMILIAR FATAL

Gómez López de San Román, C.; Capra, M.; Vargas Cobos, M.; de Luca, A.; Caballero Sánchez, L.; Bermejo Casado, I.; Cerdán Santacruz, D.; Castrillo Sanz, A.; Mendoza Rodríguez, A.

Servicio de Neurología. Hospital General de Segovia.

Resumen

Objetivos: Describir un caso clínico de insomnio familiar fatal (IFF) con forma de inicio autonómica, una presentación infrecuente, en un paciente con antecedentes familiares compatibles y confirmación genética.

Material y métodos: Varón de 37 años con antecedentes familiares de fallecimientos precoces por enfermedad neurológica de etiología no aclarada. Consultó por episodios paroxísticos de hipertensión arterial, palpitaciones, sudoración profusa, temblor fino, febrícula vespertina, diarrea, pérdida ponderal de 10 kg y retención urinaria. Ante la sospecha de disautonomía, se solicitaron estudios de neuroimagen, analítica de catecolaminas y metanefrinas, polisomnografía, gammagrafía MIBG y análisis genético.

Resultados: Los valores elevados de catecolaminas y metanefrinas orientaron inicialmente hacia un feocromocitoma, aunque las pruebas funcionales de imagen resultaron negativas. En el transcurso de semanas, el paciente desarrolló insomnio de conciliación grave, alteraciones afectivas, deterioro cognitivo subcortical, disartria, ataxia y alucinaciones visuales. El estudio genético confirmó la presencia en heterocigosis de la variante patogénica c.532G>A (p.Asp178Asn) en el gen PRNP, compatible con el diagnóstico de IFF. La evolución fue rápidamente progresiva con aparición de síndrome piramidal y pérdida total de autonomía, falleciendo tres meses tras el inicio de los primeros síntomas.

Conclusión: El IFF puede debutar con manifestaciones autonómicas prominentes que simulan entidades como el feocromocitoma, dificultando el diagnóstico precoz. Este caso resalta la importancia de considerar etiologías priónicas en cuadros disautonómicos de rápida progresión, especialmente cuando se asocian a trastornos del sueño y deterioro cognitivo, tanto ante la ausencia o presencia de antecedentes familiares.