

y biomarcadores Alzheimer en LCR en pacientes con diagnóstico clínico de DCLw y en otras demencias.

**Material y métodos:** Pacientes estudiados en nuestra unidad (población 165.144 habitantes; 30.937 > 65 años) entre abril de 2023 y marzo de 2024 con biomarcadores en LCR. Seleccionamos 20 pacientes nuevos; 8 con criterios vigentes de DCLw y 12 con otros diagnósticos (5 enfermedad de Alzheimer, 2 demencia frontotemporal, 2 síndrome corticobasal, 2 deterioro cognitivo subjetivo, 1 demencia vascular). Analizamos datos demográficos, clínicos y valores de alfa-sinucleína, beta-amiloide (AB) 1-42, AB1-40, ratio AB 1-42/AB 1-40, fosfotau (p-tau) y tau total (t-tau). Clasificamos nuestros casos mediante el sistema ATN (amiloide-tau-neurodegeneración).

**Resultados:** Todos los pacientes con diagnóstico clínico DCLw tuvieron alfa-sinucleína positiva. Encontramos copatología Alzheimer (A+T+) en seis de ellos (75%). De los 12 pacientes con otros diagnósticos, solo se detectó alfa-sinucleína positiva en una paciente diagnosticada de enfermedad de Alzheimer.

**Conclusión:** La RT-QuIC de alfa-sinucleína tiene un alto rendimiento en el diagnóstico de DCLw. Confirmamos una elevada prevalencia de copatología Alzheimer en pacientes con DCLw.

## 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.*

**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 hipointensidad 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.

## 21080. IMAGEN RADIOLÓGICA DE PRES COMO PRESENTACIÓN INICIAL DE ENFERMEDAD DE CREUTZFELDT-JAKOB: A PROPÓSITO DE UN CASO

Silla Serrano, R.<sup>1</sup>; Sánchez Cruz, A.<sup>1</sup>; Simarro Díaz, A.<sup>1</sup>; Peset Mancebo, V.<sup>1</sup>; Navarré Gimeno, A.<sup>1</sup>; Aguilella Linares, C.<sup>1</sup>; García Escrig, M.<sup>1</sup>; Miranda Gozalvo, V.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital de Sagunto; <sup>2</sup>Servicio de Radiología. Hospital de Sagunto.

**Objetivos:** Presentación de un caso clínico con diagnóstico final de enfermedad Creutzfeldt-Jakob (ECJ) y neuroimagen inicial compatible con PRES (*posterior reversible encephalopathy syndrome*).

**Material y métodos:** Mujer de 67 años con antecedente de HTA sin tratamiento que presenta cuadro subagudo de clínica psiquiátrica y ceguera cortical asociando síntomas compatibles con un síndrome catatónico, extrapiramidalismo y mioclonías, evolucionando finalmente hasta un estado de coma.

**Resultados:** Se realiza RM cerebral con hallazgo en secuencias FLAIR y T2 de hipointensidad subcortical temporooccipital bilateral sin realce de contraste que sugiere PRES. El EEG muestra lentificación generalizada junto con ondas trifásicas y el LCR inicial es anodino. Tras resultados de RM cerebral y cifras tensionales en el límite alto se diagnostica inicialmente de PRES. Ante deterioro neurológico progresivo se realiza nueva neuroimagen con resolución de lesiones tipo PRES y aparición de restricción en difusión en ganglios basales y corteza cerebral parietal derecha. Con sospecha de ECJ se realizan EEG seriados evidenciándose complejos periódicos de ondas agudas generalizadas a 1 Hz. Un nuevo estudio de LCR resulta positivo para proteína 14.3.3 y RT-QuIC apoyando el diagnóstico.

**Conclusión:** El PRES como manifestación radiológica inicial en la ECJ es muy infrecuente, son muy pocos los casos reportados en la literatura. Se desconoce si es una presentación simultánea accidental de ambas entidades o existe un mecanismo fisiopatológico que explique ambos procesos. Destacar la importancia de profundizar en el estudio de extensión en aquellos pacientes con diagnóstico de PRES en los que no se objetive mejoría clínica a pesar de resolución de las lesiones en neuroimagen.

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

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

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

**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-hipocampica. 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 anatopatológico 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