Semergen. 2018;44(Espec Congr 17): 597

Medicina de Familia. SEMERGEN

http://www.elsevier.es/semergen

347/484 - ¿ENFERMEDADES RARAS, PENSAMOS EN ELLAS?

S. Moreno Cotes[a], A. Cid Cantarero[b], M. Viladomiu Pascual[c] y M. Martí Romero[d]

[a]Médico de Familia. Centro de Atención Primaria Jaume Soler de Cornellà de Llobregat. Barcelona.[b]Equipo de Atención Primaria. Centro de Atención Primaria Manso. Servicio de Atención Pública Eixample Esquerre. Barcelona.[c]Médico de Familia. Equipo de Atención Primaria Bordeta-Magòria. Barcelona.[d]Enfermera. Centro de Atención Primaria. Servicio de Atención Primaria Vallés Occidental. Barcelona.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 56 años, sin hábitos tóxicos ni antecedentes patológicos. Antecedentes familiares: madre fallecida por insomnio familiar letal (IFL). Consultas por inestabilidad, cefalea, ansiedad e insomnio.

Exploración y pruebas complementarias: Tensión arterial (TA) elevada. Marcha cautelosa, resto normal. Monitorización de la TA 24 horas y analítica normales. En el seguimiento explica antecedentes familiares de IFL. PET cerebral, resonancia magnética cerebral y polisomnografía normales. Estudio genético líquido cefalorraquídeo: Secuenciación del gen de la proteína priónica (PrP) detectándose la substitución de una guanina por una adenina en el primer nucleótido del codón 178. Heterocigota para la mutación D178N de la PrP. Respecto al polimorfismo de la posición 129, es heterocigota metionina/valina. Estos hallazgos son compatibles con IFL. Se inicia tratamiento con doxiciclina (ensayo clínico) y fisioterapia.

Orientación diagnóstica: Insomnio familiar letal.

Diagnóstico diferencial: Demencias.

Comentario final: Las enfermedades priónicas tienen una incidencia anual de un caso por millón. Tienen en común el desarrollo de una demencia rápidamente progresiva, pero la variabilidad de su presentación dificulta y retrasa su diagnóstico. Deberían considerarse en el diagnóstico diferencial de las demencias. El IFL es una enfermedad progresiva, sin tratamiento en la actualidad, con una mortalidad al año del 80%. Las encefalopatías por priones son poco frecuentes pero deben considerarse en el diagnóstico diferencial de las demencias. Todas las prionpatías presentan como síntomas principales el deterioro cognitivo y la ataxia, y en ocasiones pueden presentar también sintomatología psiquiátrica. Al tratarse de una enfermedad sin tratamiento específico y con mal pronóstico a muy corto plazo el papel del médico de familia, tanto en la sospecha inicial, como en el manejo integral del paciente y la familia durante el curso posterior resulta básico conjuntamente con el equipo de cuidados paliativos.

Bibliografía

1. Ortega-Cubero S, et al. Descripción de una serie de pacientes con diagnóstico de enfermedad priónica. Neurología. 2015;30:144-52.

2. Martínez EA, Sánchez-Redondo GT, García AR, et al. Prionpatías: las encefalopatías por priones. SEMERGEN. 2010;8:443-8.
3. de Castro FL, Rodríguez OF, Ortega MM, et al. Abordaje terapéutico del insomnio. SEMERGEN. 2012;38(4):233-40.

Palabras clave: Insomnio familiar letal. Prionopatías.

1138-3593 / © 2018 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.