



Neurology perspectives



18759 - Paciente con premutación de X frágil asociada a alteraciones conductuales, temblor, ataxia e imágenes compatibles con diagnóstico de demencia frontotemporal, fenotipo FXAND

Espinoza Vinces, C.¹; Villino Rodríguez, R.¹; Abedrabbo Lombeyda, F.¹; Pérez Prol, C.¹; Atorrasagasti Villar, A.¹; Gimeno Rodríguez, M.¹; Rivero Rodríguez, D.²; Luquin, M.¹

¹Servicio de Neurología. Clínica Universidad de Navarra; ²Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario de Toledo.

Resumen

Objetivos: Describir un caso de premutación del X frágil asociado a demencia frontotemporal, temblor y ataxia en contexto de fenotipo FXAND.

Material y métodos: Descripción de un caso.

Resultados: Varón de 71 años con antecedente de hiperplasia prostática benigna. Consulta inicialmente por fallos de memoria sin objetivar patología. Siete años más tarde describe ligero temblor en extremidades superiores de predominio derecho e inestabilidad de la marcha con varias caídas. Su familia describe que ha presentado episodios de desinhibición, apatía, desorientación y alucinaciones visuales. La exploración neurológica reveló desorientación temporoespacial, signo del aplauso positivo, disartria, nistagmus horizontal agotable y limitación de la supravversión de la mirada. Ligero temblor de actitud en extremidades superiores de predominio derecho. Coordinación talón-rodilla alterada. Marcha atáxica con tándem ligeramente inestable. La valoración cognitiva reportó un DCL multidominio con alteraciones conductuales y repercusión significativa diaria. La RM cerebral reportó leucoaraiosis grado 2-3 de Fazekas, áreas de hiperseñal en pedúnculos cerebelosos medios, atrofia corticosubcortical de predominio frontotemporal y ventriculomegalia. La PET cerebral con 18F-FDG realizada inicialmente reveló hipometabolismo cortical frontal dorsomedial, dorsolateral y en caudado izquierdos. PET con 18F-dopa sin alteraciones. La PET con 18F-FDG de seguimiento a los 7 años objetivó hipometabolismo frontal bilateral y afectación de región parietotemporal de predominio izquierdo. El estudio genético mostró expansión del triplete CGG en rango de premutación ($87 \pm$ repeticiones).

Conclusión: Nuestro caso muestra que la premutación del X frágil variante FXAND debe ser considerada dentro del diagnóstico diferencial de pacientes con demencia frontotemporal (variante conductual), temblor y ataxia en etapa adulta.