



# Neurology perspectives



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

Espinoza Vincés, 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.

### Resumen

**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-hipocámpica. 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 anatomopatológico 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 o del lenguaje. El estudio neuropatológico de los pocos casos reportados muestra depósito de proteína TDP-43.