



# Neurology perspectives



## 20163 - INSOMNIO FATAL ESPORÁDICO: CASO CLÍNICO

Riba Pagès, N.<sup>1</sup>; Abad Inchaurrendó, I.<sup>1</sup>; Silva Ordovás, V.<sup>1</sup>; Estela Herrero, J.<sup>1</sup>; Hervàs Pujol, M.<sup>1</sup>; Lafuente Caminals, M.<sup>1</sup>; Vázquez Muñíos, O.<sup>2</sup>; Monmany Badia, R.<sup>2</sup>; Estandia Sanabria, C.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Consorci Corporació Sanitària Parc Taulí; <sup>2</sup>Servicio de Radiología. Consorci Corporació Sanitària Parc Taulí.

### Resumen

**Objetivos:** Describir un caso de variante talámica (VT) de la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica (ECJE) que es infrecuente dentro de las patologías por priones. Tiene una presentación clínica característica que hace que no cumpla criterios de ECJE.

**Material y métodos:** Presentamos un caso de VT de ECJE y revisamos la literatura sobre esta entidad.

**Resultados:** Varón de 62 años que consultó por inestabilidad axial, sordera y alteración del sueño por clínica y polisomnografía, progresivas en 6 meses sin deterioro cognitivo. El estudio descartó causa infecciosa, metabólica, autoinmune o neoplásica. Realizó tratamiento con inmunoglobulinas, corticoides y rituximab sin respuesta. La RM craneal mostró una hiperseñal en difusión a nivel cortical frontoparietal medial y precentral de predominio derecho, insular bilateral, en ganglios basales anteriores y en tálamos dorsomediales. La PET-TC mostró hipometabolismo talámico bilateral. A pesar de la negatividad de la proteína 14-3-3, las pruebas de imagen y la positividad de la RT-QuIC apoyaron el diagnóstico de sospecha de VT de ECJE. El estudio genético fue negativo. El polimorfismo de la proteína priónica en el codón 129 fue MV. El paciente fue *exitus* al retirarle el soporte ventilatorio por las apneas que presentaba.

**Conclusión:** La VT de la ECJE es una enfermedad infrecuente que implica un diagnóstico diferencial amplio. Típicamente asociada al subtipo MM2T, se ha descrito mucha variabilidad fenotípica y nueve histiotipos en las formas MV, existiendo formas superponibles, como nuestro caso. El reconocimiento de los síntomas junto con la RM, la PET-TC y la RT-QuIC ayudan a su identificación. Esto permite tomar decisiones y centrar expectativas.