



# Neurology perspectives



## 19250 - ESTADO EPILÉPTICO FOCAL FRONTAL COMO FORMA DE DEBUT DE UNA DEMENCIA FRONTOTEMPORAL. UN CASO DE PROTEINOPATÍA MULTISISTÉMICA VALOSIN-CONTAINING PROTEIN (VCP)

Montalvo Olmedo, C.<sup>1</sup>; Gómez Dabo, L.<sup>2</sup>; Iza Achutegui, M.<sup>2</sup>; Girame Rizzo, L.<sup>2</sup>; Elosua Bayes, I.<sup>2</sup>; Boy Garcia, B.<sup>2</sup>; Rodrigo Gisbert, M.<sup>3</sup>; Codina Sole, M.<sup>4</sup>; Ballve Martin, A.<sup>5</sup>; Delgado Martínez, P.<sup>5</sup>; Fonseca Hernández, E.<sup>6</sup>; Santamarina Perez, E.<sup>6</sup>; González Martínez, M.<sup>7</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>3</sup>Unidad de Ictus. Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>4</sup>Servicio de Neurogenética. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>5</sup>Unidad de Demencias. Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>6</sup>Unidad de Epilepsia. Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>7</sup>Unidad de Trastornos del Movimiento. Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

### Resumen

**Objetivos:** La presencia de variantes *missense* del gen VCP causa una proteinopatía multisistémica que se ha asociado a miopatías por cuerpos de inclusión, ELA, enfermedad ósea de Paget y demencia frontotemporal (DFT).

**Material y métodos:** Presentamos un caso de debut de DFT en forma de status epiléptico focal frontal izquierdo en una portadora de la variante p.Arg159His del gen VCP

**Resultados:** Mujer de 75 años con antecedentes de hipertensión arterial y enfermedad de Paget. Tiene dos familiares con posible DFT. La primera manifestación fueron crisis de inicio focal con evolución a estado epiléptico bilateral convulsivo. Tras estudio inicial con RM-cerebral, punción lumbar y PETscan-cerebral, se orientó como epilepsia de debut tardío secundaria a posible patología neurodegenerativa. En los 5 meses siguientes, desarrolló un deterioro cognitivo de perfil frontal requiriendo nuevo ingreso. Una segunda RM-cerebral mostró atrofia global cortico-subcortical. Se realizó una nueva punción lumbar con biomarcadores (tau, beta-amiloide), autoinmunidad y proteína 14.3.3, todos negativos. Dados los antecedentes familiares de DFT y personal de enfermedad de Paget, se decide realizar un estudio NGS identificando la variante p.Arg159His en el gen VCP.

**Conclusión:** El debut de una DFT en forma de crisis epilépticas es inusual. La epilepsia es una manifestación atípica de proteinopatía multisistémica VCP. Se han descrito crisis de epilepsia en una familia de pacientes portadores de la misma variante del gen VCP. Este caso podría contribuir a expandir el fenotipo clínico de esta entidad.