

# Demencia de aparición temprana. Revisión a propósito de un caso.

---

Karina Tulcanaz[a], Susana Peñafiel[a]

a. Hospital Hesburg

Recibido: 14/08/2018 Aprobado: 11/11/2018

## Resumen

La demencia es una patología que se creía confinada para los adultos mayores, sin embargo es un reto atreverse a diagnosticar demencia en personas más jóvenes, por lo que es necesario prestar atención a ciertos detalles del interrogatorio y de examen físico que pueden sugerir una enfermedad demencial en personas adultas jóvenes e incluso en adolescentes.

El objetivo de esta revisión es proporcionar herramientas clínicas para su aproximación diagnóstica, especialmente en lugares donde la atención primaria carece de tecnología para establecer su diagnóstico, a través de la presentación de un caso y la revisión de la literatura disponible de demencia de aparición temprana.

Se presenta un caso de demencia frontal temprana con una revisión del enfoque diagnóstico para los médicos de atención primaria.

## Palabras clave

Demencia frontal, demencia de aparición temprana, demencia en jóvenes enfoque diagnóstico, atención primaria en salud.

Characterization of severe pneumonia acquired in the intensive care community of the Pediatric Hospital of San Miguel del Padron. Havana Cuba. Period January-December 2018.

## Abstract

Dementia is a pathology believed to be confined to older adults, it is a challenge to dare to diagnose dementia in younger people, so it is necessary to pay attention to certain details of the interrogation and physical examination that may suggest a dementing illness. young adults and even adolescents.

The objective of this review is to provide clinical tools for its diagnostic approach, especially in places where primary care lacks technology to establish its diagnosis, through the presentation of a case and the review of the available early-onset dementia literature.

We present a case of early frontal dementia with a review of the diagnostic approach for primary care physicians.

## Keywords

Frontal dementia, early onset dementia, dementia in young people, diagnostic approach, primary health care

## INTRODUCCIÓN

Un diagnóstico de la demencia es desbastadora a cualquier edad, pero el diagnóstico en pacientes más jóvenes presenta un desafío, especialmente en Atención Primaria de Salud en la que las herramientas tecnológicas son de difícil acceso, sin embargo, una aproximación clínica nos puede ayudar a realizar un diagnóstico oportuno.

El diagnóstico es común en pacientes ancianos, sin embargo, también puede aparecer en edad temprana la que puede verse eclipsada por el desconocimiento.

El objetivo de esta revisión es proporcionar herramientas clínicas para su aproximación diagnóstica, ya que muchas de las enfermedades que causan demencia en los adultos jóvenes también presentan alteraciones neurológicas o sistémicas, y la identificación de estas, puede ayudar al diagnóstico, lo que puede evitar gastos innecesarios en salud.

El término demencia en la actualidad presenta dos retos particulares. La primera es que los criterios estándar para la demencia requieren que el deterioro cognitivo sea suficientemente grave como para poner en peligro el funcionamiento social y ocupacional. La segunda es que la memoria debe ser específicamente afectada.

Sin embargo el enfoque clínico debe hacer hincapié en el análisis del síndrome cognitivo y neurológico en cualquier paciente que se presenta con el deterioro cognitivo, y esto es particularmente el caso de la demencia de aparición temprana, por lo que el diagnóstico diferencial es a menudo amplio.

Se trata de paciente femenina adolescente de 19 años de edad, instrucción secundaria completa, con diagnóstico de epilepsia desde los 12 años, diagnóstico de depresión a los 18 años y desnutrición severa desde hace 6 meses. AGO: G0, A0, FUM: Marzo/2018. APF: hermana con trastornos del comportamiento específicamente de la alimentación (fallece hace 2 años), madre con depresión (fallece hace 6 meses).

## MOTIVO DE CONSULTA

(Demanda del padre): “Dra. Mi hija ya no come, lleva días que ya no me habla”

## CUADRO CLINICO

Caracterizado por hiporexia, pérdida de peso, somnolencia, parestesia, y pérdida de fuerza en hemicuerpo derecho de 2 meses de evolución. Causa aparente colocación de vacuna AH1N1, se hospitaliza por más de 5 ocasiones en los 2 últimos años, hace 3 meses se evidencia convulsiones tónico clónicas generalizadas con pérdida de consciencia. Además cursa con crisis no normativa, de pérdida, fallecimiento inesperado de familiares.

Al examen físico: TA: 110/60 mmHg, FC: 69 x', FR: 20 x', T: 36,8°C, IMC: 10 Kg/m<sup>2</sup>, Peso: 21,5 Kg, Talla: 1,47 cm. Caquética, consciente desorientada en las tres esferas, afebril, no se palpan adenopatías, corazón rítmico en dos tonos, no soplos, pulmones ventilados no ruidos sobreañadidos, abdomen excavado no doloroso, extremidades simétricas, atrofia muscular, fuerza y tono disminuidos, reflejos presentes, pulsos distales presentes.

Examen neurológico: glasgow 12/15 (O: 4, V: 3, M: 5) a expensas de verbal, pares craneales conservados, cuadriparesia flácida, normorreflexia rotuliana y bicipital. Hipobúlica, no se puede realizar mini mental: comprende el lenguaje no puede ejecutar órdenes. Predomina lenguaje estereotipado.

Fig. 1 Fotografía tomada en el examen físico de pie



Fig. 2 Paciente en decúbito supino



De acuerdo a su línea de base se identifican síntomas referidos por familiares: hiporexia, tristeza, disminución de su autonomía, conducta desinhibida (retirarse la ropa en velorio de la madre, o en ocasiones retirarse la ropa mientras viajaba en el carro con su papá), hipersexualidad, signos de masturbación referidos por hermanastra.

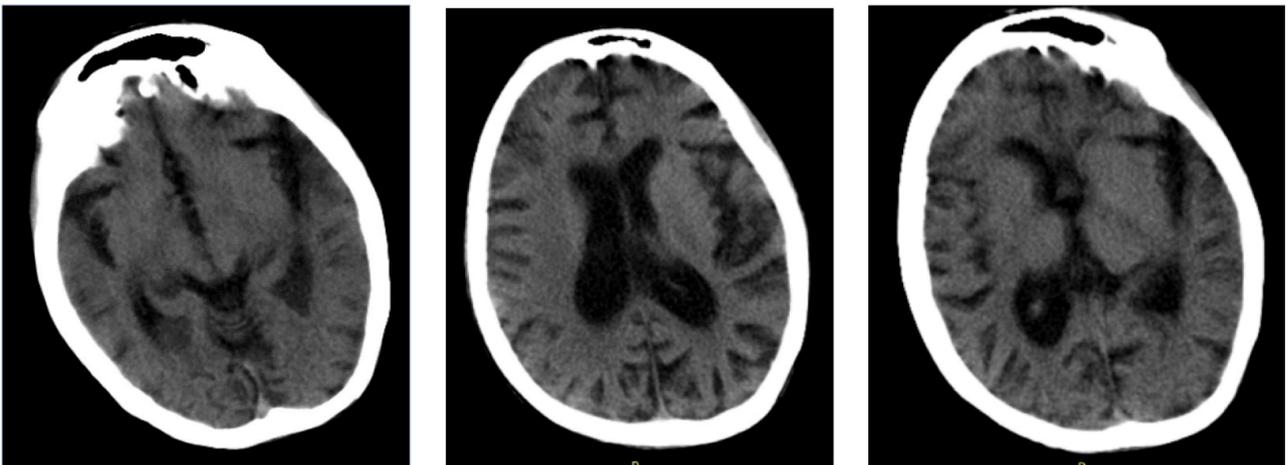
Características de su personalidad: tipo esquizoide, caracterizado por ser solitarios, introvertidos, alejándose y distanciándose de las relaciones sociales, facies melancólica.

Se observaba dificultad en aprender y retener la información nueva, dificultad con tareas complejas especialmente de planificación, dificultad para la capacidad de razonamiento, con alteraciones en orientación espacio y tiempo, con anomias, y alteraciones del comportamiento.

## EXÁMENES DE LABORATORIO

Infecioso	Metabólicos	Hormonales	Inmunológicos
Biometría hemática: Leucocitos: $4600 \times 10^3/\text{mm}^3$ , Neutrófilos: 43.5%, Linfocitos: 52.2%, Hemoglobina: 10.8 g/dl, Hematocrito: 31.5%, Plaquetas: $234 \times 10^3/\text{mm}^3$ INDICES HEMATICOS: VCM: 85.8 FL, HCM: 29.4 PG	TSH: 1,52 UIU/ml, T3: 1.43 NG/DL, T4: 4.2 UG/DL HIERRO: 130 UG/DL	LH: 0.54 MIU/ML, PROGESTERONA: 0.15 NG/ML, FSH: 3.35 MIU/ML, TESTOSTERONA: <1 NG/DL	VDRL: NEGATIVO, HIV: NEGATIVO  Otros: BHCg: NEGATIVO.

## IMÁGENES DE TOMOGRAFÍA SIMPLE DE CRANEO



De acuerdo a los resultados obtenidos, se descarta posibles causas de infección con biometría hemática y uroanálisis negativos, niveles de glucosa en sangre dentro de parámetros normales, Hormonas tiroideas normales, pruebas hormonales en asociación a posible androgenismo con hallazgos dentro de parámetros normales de testosterona. Función hepática y renal conservada. Pruebas de VIH y VDRL negativa.

## DISCUSIÓN

Las demencias frontotemporales tienen una prevalencia estimada de 15-22 casos/100.000 habitantes y son la causa más común de demencia en adultos menores de 65 años, siendo la edad de presentación más frecuente entre los 50-60 años. Son escasos y muy raros los casos descritos en jóvenes (menores de 35 años). En la demencia de inicio temprano, lo más probable es que el paciente tenga una enfermedad genética o metabólica. Afecta tanto a hombres como mujeres, aunque clásicamente la forma conductual ha sido descrita mayoritariamente en hombres. (1)

Desde su primera descripción clínico-patológica hace más de un siglo, el interés por este tipo de demencia, los cambios conductuales y cognitivos, junto con el desarrollo de nuevas tinciones histológicas permitió relacionar síndromes demenciales con cambios histopatológicos específicos. De este modo, Arnold Pick describió una serie de casos que presentaban cambios de personalidad y alteraciones conductuales acompañadas con un deterioro del lenguaje o afasia, y aún más relevante, atrofia cerebral focalizada en la parte anterior de los lóbulos temporales y frontales. (1)

Las principales causas de la demencia de aparición temprana son: la enfermedad de Alzheimer, enfermedad vascular, demencia frontotemporal, y la demencia con cuerpos de Lewy, de las cuales mostramos la siguiente información para su respectivo diagnóstico diferencial.

- Alzheimer ocupa el 34% de todas las demencias, está presente durante la tercera etapa de la vida, enfermedad familiar autosómica dominante de Alzheimer es también más común en individuos con inicio más joven, los signos y síntomas asociados con la enfermedad de Alzheimer principales son la pérdida de memoria y visuo-espacial, a diferencia de los pacientes con enfermedad esporádica, los pacientes con enfermedad de Alzheimer familiar generalmente tienen mioclonus, preservación relativa de los nombres y, en algunos casos, deficiencias prominentes en la producción del habla. (2)
- Demencia vascular se presenta en un 18% de los casos de demencia, el deterioro de la memoria episódica es menos prominente que en la enfermedad de Alzheimer, especialmente en pacientes con enfermedad de vasos pequeños en los que el deterioro de la función ejecutiva y enlentecimiento cognitivo (demencia subcortical) son más comunes. En los pacientes más jóvenes no usualmente, se asocia a factores de riesgo vascular, pero intensa investigación podría identificar las causas más raras, incluyendo la enfermedad mitocondrial o arteriopatía cerebral autosómica dominante con infartos subcorticales y leucoencefalopatía (CADASIL). (2)
- Demencia de los cuerpos de Levy presente en un 7%, los pacientes también tienen pérdida de la memoria, la cognición fluctuante, y alucinaciones visuales y desarrollan funciones motoras parkinsonismo espontáneas. (2)
- Otras causas ocupan el 19% de los casos: trastorno psiquiátrico, trastornos del estado de ánimo, presencia de comorbilidades, trastornos de ansiedad, uso de sustancias, el deterioro cognitivo limita principalmente a los episodios afectivos, ideación suicida e intentos de suicidio anteriores, alteraciones del ciclo sueño-vigilia, inter-episódica recuperación completa o parcial. (2)
- La degeneración frontotemporal se presenta en un 12% de los casos, y este es el posible diagnóstico de nuestro caso, ya que es de comienzo insidioso, curso progresivo y continuo, donde predomina una variante conductual, afasia progresiva primaria y con preservación de funciones cognitivas. La edad de inicio tiende a ser en pacientes aún más jóvenes con extrema relación en alteración del gen (MAPT).

Los medios diagnósticos se basan en genética y pruebas de neuroimagen, ya que ante tratamientos psiquiátricos por lo general presentan una mala respuesta. (2)

A la clínica siempre va a predominar una variante conductual, apatía, desinhibición, con pérdida del tacto social, realizando una crítica abierta hacia otras personas, comentarios inapropiados de contenido sexual, pérdida de límites sociales y físicos; hábitos alimentarios suelen ser frecuentes. Características del lenguaje comunes son la pérdida de la comprensión y el conocimiento de objeto (demencia semántica). (3)

Es por eso que, al realizar un examen físico general se podrían presentar características que debemos tomar en cuenta, asociadas a síndromes y enfermedades como cataratas, esplenomegalia, xantomas tendinosos, quistes óseos, enfermedad de Paget, insuficiencia renal, disfunción hepática, insuficiencia respiratoria, disfunción gastrointestinal, anemia, lesiones de la piel, metabólicos o infecciosos, hiponatremia. (2)

Una historia cuidadosa y el uso juicioso de imágenes (resonancia magnética) por lo general demuestran atrofia focal además de excluir otras etiologías. Aunque no existe cura, los síntomas con inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina, antipsicóticos, y la galantamina se ha demostrado ser beneficioso. (4)

Médicos de atención primaria tienen un papel fundamental en la identificación de pacientes con demencia frontotemporal y montaje de un equipo interdisciplinario para atender a los pacientes, sus familias y cuidadores. (1)

El primer objetivo es determinar el patrón de déficit cognitivo y conductual. El segundo objetivo es determinar la participación del sistema nervioso de manera más general. Finalmente, el examen físico general no debe pasarse por alto porque las pistas sobre la causa de la disfunción cognitiva podrían estar de la valoración neurológica.

## CONCLUSIONES

La valoración de este tipo de paciente conlleva a un conocimiento básico en estas patologías demenciales, que permita su diagnóstico oportuno en la atención primaria de salud, al evidenciar pródromos al inicio de la patología, seguido de etapas avanzadas con pérdida severa del estado cognitivo, finalmente llevar a una dependencia e incapacidad social total.

Las demencias degenerativas primarias ocupan el mayor porcentaje, siendo el 90% de los casos Alzheimer, seguido de la Demencia Fronto Temporal. Existe una limitada accesibilidad a exámenes complementarios muy útiles como: estudio genético e incluso biopsia cerebral, a fin de ofrecer un diagnóstico definitivo.

En el consultorio la demanda del familiar muchas veces (casi nunca del paciente) son los fallos de memoria, que afectan la convivencia diaria, cuando tenemos al paciente es importante fijarse en la conducta no verbal, plantear preguntas sencillas, y que le cuesten responder a las mismas, entonces a partir de este momento la guía para desarrollo del caso es realizar una buena anamnesis, exploración física, a descartar causas secundarias del trastorno neurocognitivo y aplicar test cognitivos de manera rápida.

Por último, una aproximación diagnóstica y diferencial de los tipos de demencia temprana, en atención primaria de salud no debe pasar desapercibida, teniendo herramientas clínicas y de imagen a nuestro alcance, descartadas las causas biológicas, con un correcto abordaje multidisciplinario basado en la esfera bio - psico – social, podemos evitar una “incapacidad”, aún mayor.

## BIBLIOGRAFÍA

1. LILLO P MP(LCMP(. HOW THE DIAGNOSIS OF FRONTOTEMPORAL DEMENCIA HAS RESURGED. REV. MED. CLIN. CONDES. 2016;; p. 309-318.
2. ROSSOR M. The diagnosis of young-onset dementia. Department of Neurodegeneration, UCL Institute of Neurology, Queen Square, London. 2010.
3. GALIMBERTI D. Psychiatric Symptoms in Frontotemporal Demencia: Epidemiology, Phenotypes, and Differential Diagnosis. Biological Psychiatry. November 2015;; p. 78: 684 - 692.
4. CARDARELLI R. Frontotemporal dementia: A review of Primary Care Physicians. 2010.
5. RATNAVALLI E BCDKHJ. The prevalence of frontotemporal dementia. Neurology. 2002;; p. 1615 - 21.