

La catatonia nella mutazione del c9orf72: a case report

M.Pintus, V. Gasparini, S.Boldrini, L. Sacchi, A.Pietroboni, L.Ghezzi, T.Carandini A.Arighi

Fondazione IRCSS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Introduzione

La catatonia è una sindrome psicomotoria comune a diverse patologie mediche e psichiatriche. Il nostro caso clinico descrive una rara condizione di catatonia su base neurodegenerativa correlata a mutazione del gene C9orf72.

Presentazione Clinica

Donna di 55 anni in benessere psicofisico fino al gennaio 2023 con comparsa di calo ponderale per iporessia limitata a cibi morbidi (budini, yogurt) perdita di peso fino a 40kg, deficit di attenzione concentrazione e anomalie del comportamento con disinibizione, aggressività verbale, labilità emotivo-affettiva, disorganizzazione del pensiero con contenuto polarizzato sul soma, soliloquio con stereotipie verbali e motorie, fino ad una progressiva compromissione delle abilità cognitive. Nel mese di luglio ricovero in Psichiatria durante il quale si inseriva terapia con Risperidone 4mg die, sospeso poi dopo poche settimane per assenza di risposta. Nell'agosto us accedeva in PS per stato catatonico e iperpiressia, veniva per cui Ricoverata presso il reparto di medicina dell'ospedale Policlinico Ca Granda di Milano nel sospetto di sindrome maligna da Neurolettici (NMS). Alla visita la paziente è apparsa vigile, mutacica, assenza di movimenti spontanei ai 4 arti e rigidità diffusa. Agli esami laboratoristici si documentava un minimo rialzo delle CPK (circa 200), degli indici di flogosi e un quadro di polmonite basale, trattato con terapia antibiotica. Viene successivamente trasferita presso il reparto di Neurologia dove eseguiva RM encefalo e FDG-PET che hanno mostrato rispettivamente una lieve atrofia frontale e parietale bilaterale e un ipometabolismo nelle regioni posteriori (lobi temporali, parietali, occipitali e precunei bilateralmente). La puntura lombare mostrava bassi valori di proteina amiloide e normali valori di Proteina tau totale e fosforilata. L'analisi genetica dello spettro per la demenza Fronto-Temporale documentava l'espansione patologica del gene C9orf72. Allo studio elettromiografico non sono emersi segni di sofferenza del II motoneurone. È stata fatta diagnosi di demenza fronto-temporale variante comportamentale. La valutazione psichiatrica confermava un quadro di catatonia su verosimile base neurodegenerativa. Impostata terapia con benzodiazepine ad alte dosi (Tavor 4mg x4vv die) con minimo miglioramento clinico.

Conclusioni

La catatonia rappresenta una sfida diagnostica importante nei pazienti affetti da demenza. Il nostro caso si aggiunge ai rari casi descritti di possibile manifestazione clinica delle demenze neurodegenerative [1] e supporta l'idea che un danno a carico della corteccia parietale si esprima con forme di estrema catatonia.

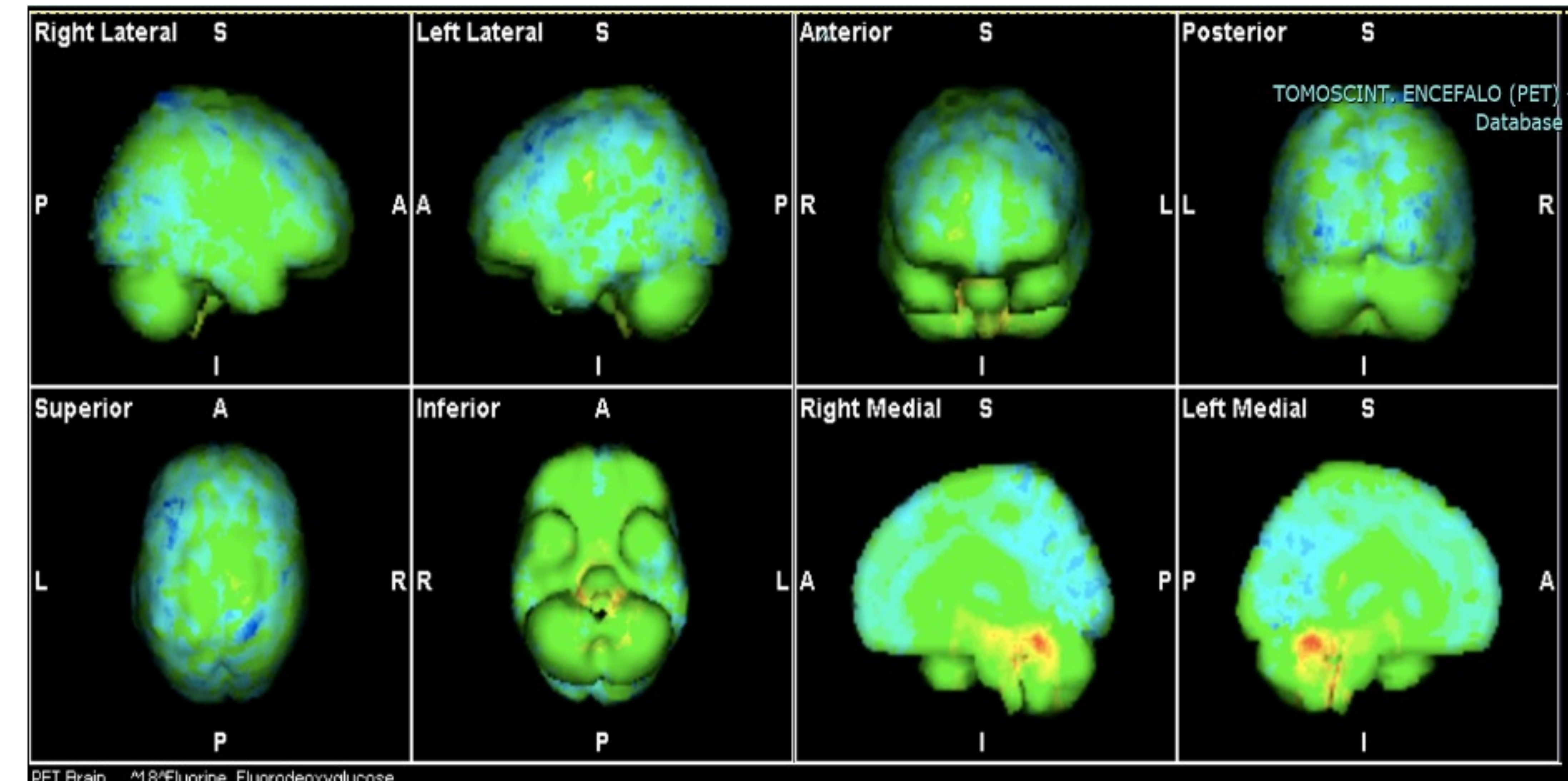


Figura 1. FDG-PET encefalo: ipometabolismo regioni posteriori

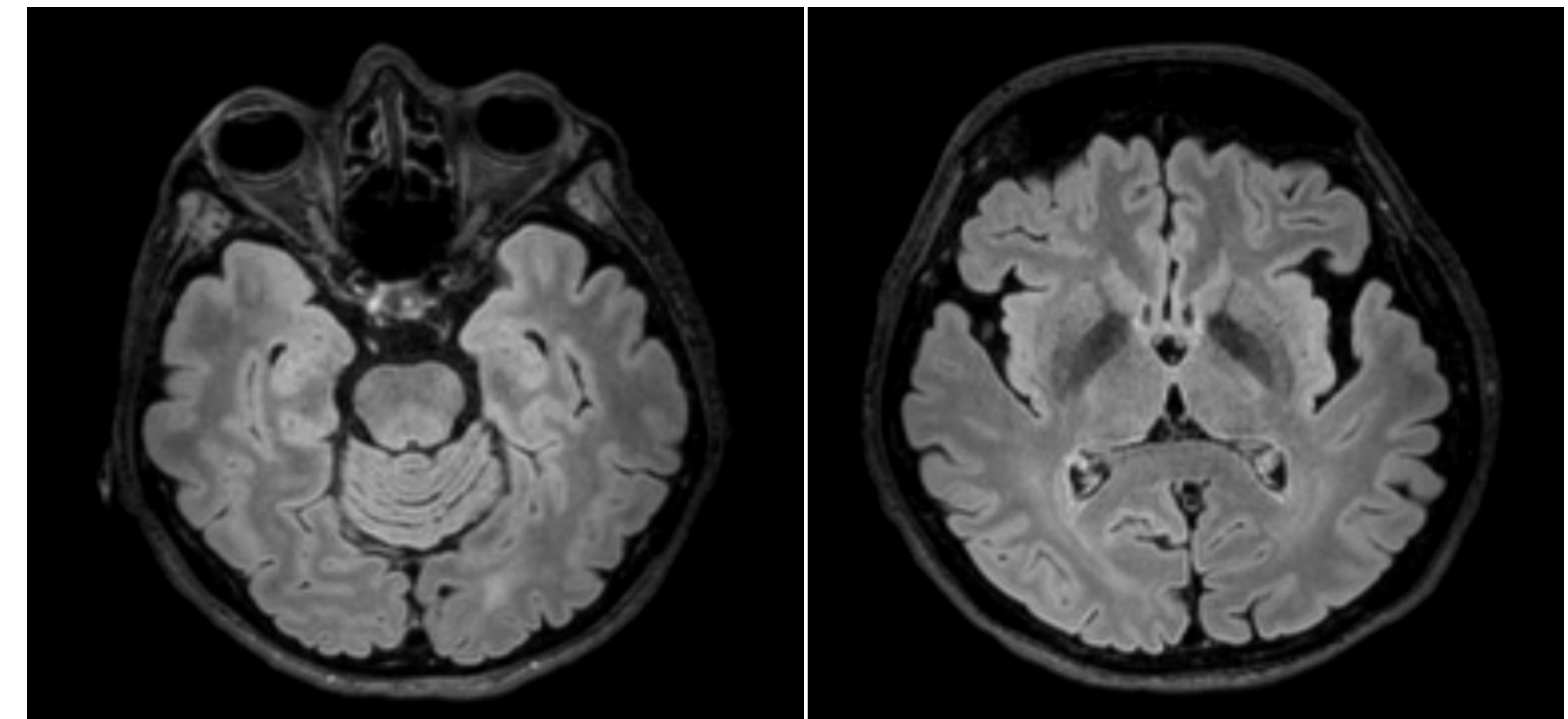


Figura 2 e 3. RMN encefalo (assiale FLAIR): atrofia fronto insulare bilateralmente.

•Bibliografia

•Bretag-Norris B, Gallur L, Flynn P. Eterogeneità nella presentazione psichiatrica della variante comportamentale della demenza frontotemporale (bvFTD) . *Psichiatria australe*. (2019) 27 : 491–5. 10.1177/1039856219860031