



Neurology perspectives



17340 - ENFERMEDAD DE CREUTZFELDT-JAKOB (ECJ) Y SU FORMA DE PRESENTACIÓN, UNA SERIE DE CASOS

Guerrero Carmona, N.¹; Velamazán Delgado, G.²; de la Serna Fito, M.¹; Rodríguez Sánchez, C.¹; Jiménez Ureña, K.¹; Fernández Moreno, C.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Nuestra Señora de Valme; ²Servicio de Neurociencias. Complejo Hospitalario Nuestra Señora de Valme.

Resumen

Objetivos: Favorecer la detección y tipificación tempranas de la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob (ECJ), una encefalopatía espongiiforme priónica, infrecuente y letal, con variabilidad fenotípica.

Material y métodos: Formato serie de casos, incluyendo pacientes con diagnóstico de ECJ en nuestro centro entre 2003-2021.

Resultados: En dicho periodo de tiempo se diagnosticaron 15 casos, correspondientes el 80% a la variante esporádica, 20% fueron familiares y ninguno adquirido; arrojando una incidencia de 0,83 casos/1.000.000 habitantes-año, con promedio femenino 4 a 1 y media de edad al diagnóstico de 68,6 años (IC95%: 60,57-76,63). La supervivencia media desde el inicio clínico fue de 7,58 meses (IC95%: 2,89-12,27). Clínicamente, todos cursaron con demencia rápidamente progresiva, asociando por orden de frecuencia: alteraciones de la marcha (86,7%), mioclonías (86,75%), alteraciones anímicas (73,3%), trastornos conductuales (60%), temblor/parkinsonismo (40%), alucinaciones (33,3%), apraxias (26,7%), ataxia (26,7%), alteraciones visuales inespecíficas (20%), movimientos coreiformes (13,3%), disautonomías (13,3%), hiperekplexia (13,3%). Respecto a las pruebas complementarias destacamos: alteraciones electroencefalográficas en un 80% de los pacientes, presentando un 46,7% descargas epileptiformes lateralizadas periódicas y un 33,3% enlentecimiento generalizado inespecífico; en resonancia magnética se identificaron las características hiperintensidades de señal en ganglios basales y corteza cerebral en el 46,7%; se determinó la proteína 14-3-3 en LCR en 11 pacientes, siendo positiva en todos ellos.

Conclusión: La ECJ es una entidad grave y variable pero con un diagnóstico sindrómico, que debe identificarse precozmente para poder guiar y apoyar al paciente y familiares dada la rápida evolución y desenlace.