



# Neurology perspectives



## 18337 - REVISIÓN DE UNA SERIE DE CASOS DE ENFERMEDAD DE CREUTZFELDT-JAKOB (ECJ) EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Villagrán Sancho, D.; Gómez Sánchez, F.J.; Hernández Chamorro, F.J.; Gil Gil, E.; Luque Ambrosiani, A.C.; Palomino García, A.; Bernal Sánchez-Arjona, M.; Franco Macías, E.

Servicio de Neurología. Hospital Virgen del Rocío.

### Resumen

**Objetivos:** Presentamos un estudio retrospectivo observacional descriptivo de los aspectos clínicos y diagnósticos de 20 pacientes diagnosticados de ECJ en los últimos 10 años en un hospital terciario.

**Material y métodos:** Se identificaron, mediante registro hospitalario digitalizado, los pacientes con diagnóstico de ECJ desde el 2012 a la actualidad, recogiendo las variables de sexo, edad, tiempo de evolución, fenotipo clínico, hallazgos en RM y patrón concreto, positividad de la proteína 14.3.3, hallazgos de EEG, realización Rt-QuIC, autopsia, fenotipo anatomopatológico y diagnóstico genético. Se registraron 20 pacientes, 9 con diagnóstico anatomopatológico y 11 con alta probabilidad.

**Resultados:** Observamos una media de edad de inicio de la enfermedad de 64 años y esperanza de vida media de 8 meses. El deterioro cognitivo fue el síntoma de inicio más frecuente. Todos los estudios mediante resonancia magnética fueron patológicos, con patrón de afectación cortical difusa y ganglios basales como el más frecuente. El 50% de electroencefalogramas y 65% de proteína 14.3.3 fueron patológicos. Se realizaron 4 estudios de Rt-QuIC (desde el 2020), siendo todos positivos. En un 40% se realizó autopsia confirmatoria, con el patrón MM/MV1 como el más frecuente.

**Conclusión:** El comienzo con síntomas cognitivos fue lo más frecuente. La RM craneal, con una precisión descrita del 97%, fue positiva en todos los casos. La Rt-QuIC fue positiva en los 4 pacientes. Aunque se trata de un estudio descriptivo, la alta especificidad y sensibilidad de la Rt-QuIC, junto con el diagnóstico clínico y el patrón radiológico característico, se plantea como alternativa al diagnóstico de certeza anatomopatológico.