



Neurology perspectives



19585 - Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica en la Comunidad Autónoma Vasca: análisis descriptivo de una serie de casos

Borchers Arias, B.¹; Tomé Korkostegi, A.¹; Txurruka Mugartegi, N.¹; Manero Ruiz de Azua, Á.²; Eraña, H.³; Pérez de Nanclares Leal, G.²; Castilla, J.³; Kortazar Zubizarreta, I.⁴

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Araba; ²Laboratorio de (Epi)Genética Molecular. Instituto de Investigación Sanitaria Bioaraba; ³Alianza Vasca de Investigación y Tecnología (BRTA). Centro de Investigación Cooperativa en Biociencias (CIC bioGUNE); ⁴Servicio de Neurología. Instituto de Investigación Sanitaria Bioaraba.

Resumen

Objetivos: La enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica (sCJD) es una prionopatía de incidencia inusualmente alta en la Comunidad Autónoma Vasca (CAV). El objetivo de este estudio es describir los casos de sCJD en la CAV.

Material y métodos: Se analizó la base de datos del Biobanco Vasco de Cerebros incluyendo pacientes con sCJD diagnosticados desde 2010 hasta 2021 de acuerdo con los criterios de diagnóstico estándar, incluida la genética y datos neuropatológicos. Se evaluaron datos epidemiológicos, clínico-genéticos y las pruebas complementarias realizadas (EEG, RM y PET, 14-3-3 y tau en LCR, Western Blot y RT-QuIC).

Resultados: Se incluyeron 54 pacientes con una edad media de 70,57 años al diagnóstico, con una media de supervivencia tras su aparición de 6,6 meses. La clínica de debut más habitual fue la demencia (40,74%), seguida de la clínica neuropsiquiátrica (16,67%) y cerebelosa (31,48%). En el EEG un 48,15% mostraba ondas agudas periódicas. En LCR un 61,11% presentaba positividad para la proteína 14-3-3 y la TAU mostró un valor medio de 1872,38. La RM presentaba hallazgos patológicos en difusión en un 86,27%. El PET fue patológico en el 83,33%. Se realizó RT-QuIC en el 12,96%, con un 71,43% de resultado positivo. En el estudio neuropatológico el fenotipo más frecuente fue el MM/MV1 (27,78%).

Conclusión: Los hallazgos confirman que, en la práctica clínica, las pruebas complementarias clásicas son concluyentes en el diagnóstico del sCJD establecido. A futuro, habrá que evaluar el valor de los nuevos marcadores (tau total en LCR y RT-QuIC) en el diagnóstico precoz de la enfermedad.