



Neurology perspectives



19082 - Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob: descripción de una serie de casos a lo largo de una década

Santos Martín, C.¹; González Arbizu, M.¹; Amarante Cuadrado, C.¹; Alcalá Torres, J.¹; Ramos González, A.²; Sánchez Sánchez, M.¹; González Martínez, J.¹; Martínez Salio, A.¹; Calleja Castaño, P.¹; Moreno García, S.¹; de Fuenmayor Fernández de la Hoz, C.¹; Guerrero Molina, M.¹; Herrero San Martín, A.¹; Llamas Velasco, S.¹; Villarejo Galende, A.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ²Servicio de Radiología. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Resumen

Objetivos: Describir el perfil epidemiológico, clínico, pruebas diagnósticas y pronóstico de los casos de enfermedad de Creutzfeldt-Jakob (ECJ) en un hospital de tercer nivel.

Material y métodos: Estudio observacional retrospectivo de pacientes diagnosticados de ECJ según criterios CDC 2018 en nuestro centro entre 2010 y 2022.

Resultados: Se registraron 20 pacientes, 6 (30%) en el período 2010-2016 y 14 (70%) en 2017-2022. El diagnóstico fue definitivo en 7 pacientes (35%) y probable en 13, todos ellos esporádicos. El 50% eran varones y la mediana de edad al diagnóstico 73 años (46-90). Las formas de presentación fueron: demencia rápidamente progresiva (55%), cerebelosa (20%), ictal (10%), Heidenhain, extrapiramidal y psiquiátrica (5%, respectivamente). El 70% presentaba complejos periódicos en el electroencefalograma. El 85% cumplía criterios diagnósticos en neuroimagen, pero todos mostraban alteraciones en FLAIR/DWI en al menos una región cortical, y el 45% afectación simultánea del estriado y neocórtex. La proteína 14-3-3 en LCR fue positiva en 11/18 (61,1%), y el RT-QuIC (disponible desde el 2020) en 6/7 (85,7%) de los pacientes testados, 3 de ellos con 14-3-3 negativa. Se realizó estudio genético en 13 pacientes, sin identificarse mutaciones en PRNP; el polimorfismo del codón 129 más frecuente fue M/M (54,5%). La mediana de supervivencia fue 18 semanas (6-116).

Conclusión: La implementación del RT-QuIC y la RM cerebral a los criterios diagnósticos de la ECJ permite realizar un diagnóstico más temprano y preciso de la ECJ, ampliando el espectro fenotípico. En cambio, el EEG y la proteína 14-3-3 en LCR, utilizados clásicamente, parecen tener menor valor diagnóstico.