



Neurology perspectives



18250 - DETERIORO COGNITIVO RÁPIDAMENTE PROGRESIVO SECUNDARIO A ENFERMEDAD DE CREUTZFELDT-JAKOB; UNA NUEVA ESPERANZA DE FIABILIDAD DIAGNÓSTICA *PREMORTEM*. A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

Medranda Corral, J.; Piquero Fernández, C.; García García, M.; Salvador Sáenz, B.; Martín Ávila, G.; Pilo de la Fuente, B.; Escolar Escamilla, E.; Sáenz Lafourcade, C.; Méndez Burgos, A.; Pinel González, A.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Getafe.

Resumen

Objetivos: Mediante la presentación de un caso clínico enfatizar sobre la utilidad del RtQuIC como nuevo marcador diagnóstico con una buena sensibilidad para la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob (CJ).

Material y métodos: Varón de 72 años con 2 meses de evolución de dificultad en la articulación de las palabras, así como inestabilidad de la marcha progresiva, ingresa para estudio siendo inicialmente diagnosticado de síndrome cerebeloso paraneoplásico o disimmune siendo tratado como tal sin mejoría clara. El paciente continúa empeoramiento gradual desde el alta. No pérdida de apetito, astenia, ni otro síntoma asociado. No antecedentes familiares relevantes. En exploración destaca marcada ataxia, disimetría y disartria. Progresivamente alteraciones cognitivas-conductuales. Se solicita analítica con bioquímica básica, vitaminas B12, ácido fólico, autoinmunidad, serologías anticuerpos antineuronales, RM craneal, TC craneal, EEG, PETbody, proteína 14,3.3 en LCR.

Resultados: Anticuerpos AntiGAD positivos siendo tratado con corticoides más inmunoglobulinas sin presentar mejoría. RM craneal hiperseñal difusa-simétrica T2 en núcleos caudados y putamen. Proteína 14,3.3 positiva (indican que puede ser falso positivo por PL traumática). EEG actividad de fondo desincronizada, globalmente lentificada, de grado moderado-importante. Resto de estudio dentro de parámetros normales.

Conclusión: Ante deterioro neurológico rápidamente progresivo, ausencia de respuesta a tratamiento autoinmune y otros hallazgos sugerentes en imagen, clínica y otras pruebas complementarias se diagnostica de posible enfermedad de CJ variante cerebelosa que, aunque no la más frecuente dentro de la baja incidencia de esta enfermedad en general, hay que sospecharla y hacer el diferencial con la enfermedad por anticuerpos anti-GAD. Se solicita RTQuIC que resulta positivo confirmando así la sospecha. Esta es una técnica relativamente nueva con una buena sensibilidad y que podría suponer un cambio en el diagnóstico más precoz de la enfermedad de CJ.