



# Neurology perspectives



## 20003 - CONCORDANCIA DE LA DETECCIÓN DE PRPSC MEDIANTE RT-QUIC Y DE LA CUANTIFICACIÓN DE PROTEÍNA 14-3-3 EN PACIENTES CON SOSPECHA DE ENFERMEDAD DE CREUTZFELDT-JAKOB ESPORÁDICA: 4 AÑOS DE EXPERIENCIA

Naranjo Rondan, L.<sup>1</sup>; Sarto, J.<sup>2</sup>; Romera, M.<sup>1</sup>; Antón, M.<sup>1</sup>; Couso, R.<sup>1</sup>; Nos, C.<sup>3</sup>; Sánchez-Valle, R.<sup>2</sup>; Ruíz-García, R.<sup>1</sup>; Spanish sCJD Study Group.

<sup>1</sup>Servicio de Inmunología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona; <sup>2</sup>Unidad de Alzheimer y otros trastornos cognitivos. Servicio de Neurología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona. Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Subdirección General de Vigilancia y Respuesta a Emergencias en Salud Pública.

### Resumen

**Objetivos:** Evaluar la concordancia y valor diagnóstico de la determinación de proteína 14-3-3 y detección de PrPSc por Real-Time Quaking-Induced Conversion (RT-QuIC) en pacientes con sospecha de enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica (ECJs).

**Material y métodos:** Análisis retrospectivo de 154 pacientes cuyas muestras de LCR fueron remitidas al Servicio de Inmunología (2018-2022) para evaluación de proteína 14-3-3 y PrPSc RT-QuIC.

**Resultados:** 38 pacientes (24,7%) fueron positivos solo para la 14-3-3, 18 (11,7%) solo para la RT-QuIC, 40 (26,0%) dobles positivos y 58 (37,6%) negativos. Fueron diagnosticados de ECJs (probable o definitivo): 17/18 (94,4%) pacientes positivos aislados para RT-QuIC, 5/38 (13,2%) positivos aislados para 14-3-3, 40/40 (100%) dobles positivos y 0/58 (0%) negativos. La sensibilidad y especificidad de la RT-QuIC para el diagnóstico de ECJs fue del 91,8% y 98,9%, mientras que de la proteína 14-3-3 fue del 75,0% y 64,1%, respectivamente. Se observaron diferencias estadísticamente significativas en la frecuencia de las manifestaciones clínicas y hallazgos de RM entre los pacientes positivos aislados para RT-QuIC y aquellos solo positivos para 14-3-3. Los pacientes positivos aislados para RT-QuIC tenían características clínicas y de RM similares a los pacientes dobles positivos, mientras que los pacientes positivos aislados para 14-3-3 tenían un perfil más similar a los pacientes dobles negativos.

**Conclusión:** La PrPSc RT-QuIC tuvo una mayor sensibilidad y especificidad que la proteína 14-3-3 para el diagnóstico de ECJs. Los pacientes positivos aislados para RT-QuIC tenían un perfil similar al de los pacientes dobles positivos, pero características diferentes a las de los pacientes positivos aislados para la proteína 14-3-3.