

Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob

Creutzfeldt-Jakob disease

Rafael Peñarete-Nader,¹ Laura Duque-Guidales,¹ Jorge Cifuentes-Behar,¹ Luis Salcedo-Pérez²

Caso clínico

Mujer de 61 años que ingresa al servicio de urgencias por cuadro de dos meses de evolución caracterizado por cambios de comportamiento, alucinaciones y delirio de persecución, además desorientación temporo-espacial, pérdida del control de esfínteres y labilidad afectiva. Al examen neurológico; lenguaje incoherente, dificultad para ejecutar órdenes complejas, prosopagnosia, bradipsiquia, anomia y severa disfunción ejecutiva, además hiperreflexia generalizada, mioclonías y marcha atáxica. La resonancia magnética de cerebro en imágenes ponderadas por difusión reveló hiperintensidad de las circunvoluciones corticales de los lóbulos frontales y parietales, llamada cinta cortical (Imagen 1 – A, flechas) y en la cabeza del núcleo caudado derecho (Imagen 1 – B, flecha).

El electroencefalograma reveló descargas periódicas generalizadas sin actividad epileptiforme. El estudio de líquido cefalorraquídeo fue normal y la proteína 14-3-3 negativa. Teniendo en cuenta el rápido deterioro de la paciente, los elementos imaginológicos y la exclusión de

otras causas de encefalopatía, se planteó el diagnóstico de enfermedad de Creutzfeldt-Jakob, entidad neurodegenerativa rápidamente progresiva y fatal, cuya prevalencia mundial es de aproximadamente 1 a 2 caso por cada millón de personas anualmente.¹ Es causada por la acumulación de proteína priónica anormal en el encéfalo, provocando su degeneración (degeneración espongiiforme neuronal) y posteriormente la muerte celular,² lo que conlleva a una demencia rápidamente progresiva asociada a mioclonías y múltiples alteraciones neurológicas y en última instancia a la muerte.³ Los hallazgos habituales en la resonancia magnética incluyen hiperintensidad de la corteza, los núcleos talámicos pulvinar y dorsomedial, y los ganglios basales en secuencias ponderadas en difusión y T2.⁴ La proteína 14-3-3 en LCR es un marcador conocido de la enfermedad priónica, pero con una sensibilidad que varía entre un 56% y un 96 %, por lo que su negatividad no descarta el diagnóstico.^{5,6} La paciente falleció en su casa 22 semanas después de la aparición de los síntomas sin poder llevarse a cabo estudio anatomopatológico.

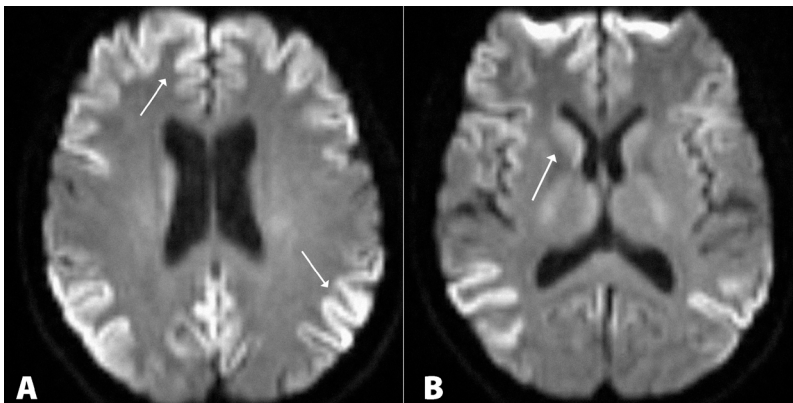


Imagen 1. Resonancia magnética de cerebro en imágenes ponderadas por difusión. A. hiperintensidad de las circunvoluciones corticales de los lóbulos frontales y parietales, llamada cinta cortical (flechas). B. hiperintensidad en la cabeza del núcleo caudado derecho (flecha).

¹Unidad de Neurociencias. Servicio de Neurología, Clínica SOMER, Rionegro, Antioquia, Colombia.

²Instituto Regional Materno Infantil y Especialidades, IRMIE, Baní, República Dominicana.

Correspondencia:

Dr. Rafael Peñarete Nader.

Unidad de Neurociencias. Servicio de Neurología, Clínica SOMER, calle 38 # 54 A – 35. Rionegro Antioquia, Colombia.

Teléfono: 5699999, extensión 191

E-mail: rafaelpenarete@gmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-3852-3988>

Referencias

1. Ukisu R, Kushihashi T, Tanaka E, Baba M, Usui N, Fujisawa H, et al. Diffusion-weighted MR imaging of early-stage Creutzfeldt- Jakob disease: typical and atypical manifestations. *Radiographics*. 2006;26:S191–204. <https://doi.org/10.1148/rg.26si065503>
2. Prusiner SB. Neurodegenerative Diseases and Prions. *N Engl J Med*. 2001;344:1516–26. <https://doi.org/10.1056/NEJM200105173442006>
3. Caramelli M, Ru G, Acutis P, Forloni G. Prion diseases: current understanding of epidemiology and pathogenesis, and therapeutic advances. *CNS Drugs*. 2006;20:15–28. <https://doi.org/10.2165/00023210-200620010-00002>
4. Zanusso G. Should MRI signs be included in the diagnostic criteria for sporadic Creutzfeldt-Jakob disease?. *Nat Clin Pract Neurol*. 2006;2:68–9. <https://doi.org/10.1038/ncpneuro0121>
5. Hsich G, Kenney K, Gibbs CJ, Lee KH, Harrington MG. The 14-3-3 brain protein in cerebrospinal fluid as a marker for transmissible spongiform encephalopathies. *N Engl J Med*. 1996;335:924-30. <http://doi.org/10.1056/NEJM199609263351303>
6. Zerr I, Bodemer M, Gefeller O, Otto M, Poser S, Wiltfang J, et al. Detection of 14-3-3 protein in the cerebrospinal fluid supports the diagnosis of Creutzfeldt-Jakob disease. *Ann Neurol*. 1998;43:32-40. <http://dx.doi.org/10.1002/ana.410430109>

Palabras clave: enfermedad de Creutzfeldt-Jakob, enfermedad priónica, demencia, resonancia magnética, difusión. (DeCS)

Keywords: creutzfeldt-Jakob disease, prion diseases, dementia, magnetic resonance imaging, diffusion. (MeSH).

Declaración de conflictos de interés: No existen potenciales conflictos de interés para ninguno de los autores en este informe científico.

Fuentes de financiamiento: Los autores no han declarado fuente alguna de financiamiento para este informe científico.