

sensibilidad y permite la detección de componentes monoclonales séricos, incluso a concentraciones muy bajas^{2,3}.

El estudio de la proteinuria mediante electroforesis permite separar las proteínas existentes en la orina y es eficaz para la detección de la proteína de Bence Jones, indicada ante la sospecha de mieloma de cadenas ligeras, amiloidosis y tras el hallazgo de una hipogammaglobulinemia no justificada en un proteinograma sérico⁵.

Cuando no se cumplen criterios de malignidad y sólo existe componente monoclonal, de moderada o pequeña cuantía, el diagnóstico es de GMSI, cuya prevalencia en la población general es del 0,7–1,7% y en mayores de 70 años puede aumentar hasta el 3%. El seguimiento debe efectuarse en atención primaria ya que, a largo plazo, puede progresar a formas malignas, según la actitud de la cuantía del componente monoclonal⁶ (fig. 1).

El envejecimiento poblacional, junto con el hecho de que la GMSI es frecuente por encima de los 60 años, hace que la sospecha y seguimiento de las GM sea un aspecto para considerar en nuestras consultas.

Bibliografía

1. Bladé J. Mieloma múltiple y otras gammopatías monoclonales. *Medicine*. 1997;7:2838–42.

doi:10.1016/j.aprim.2009.06.026

2. Henry JB. *El laboratorio en el diagnóstico clínico*. Vol. 1. 20.^a ed. Madrid: Marbán libros; 2005. p. 249–62.
3. Montes ML, Sánchez L, Ruano E, Rodríguez M. Protocolo de indicaciones e interpretación clínica de la inmunoelectroforesis de las inmunoglobulinas en la práctica clínica. *Medicine*. 2000;08:1303–8.
4. Tietz NW. *Clinical guide to laboratory tests*. 3rd ed. Philadelphia: Saunders; 1995. p. 524–6.
5. SEQC. Detección e identificación de la proteinuria de Bence Jones. *Química Clínica*. 2003;22:392–4.
6. Kyle RA, Therneau TM, Rajkumar SV, Offord JR, Larson DR, Plevak MF, et al. A long-term study of prognosis in monoclonal gammopathy of undetermined significance. *N Engl J Med*. 2002;346:564–9.

Eva Allué Dieste, Isabel Torres Peña, Gemma Alesón Horno y Carlos Isanta Pomar*

Centro de Salud San José Centro, Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud, Zaragoza, España

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: cysanta@hotmail.com

(C. Isanta Pomar).

Espectro de las enfermedades priónicas. A propósito de un caso

Spectrum of prion diseases: Presentation of a case

Sr. Director:

Presentamos un caso clínico poco común pero de interés para el profesional de atención primaria.

Mujer de 67 años con antecedentes de hipertensión arterial bien controlada. Comienza con cansancio, trastornos del sueño, fallos de la memoria, cefalea, malestar general y alteraciones de la visión. La cefalea es occipital con una duración de 2–3 h y autolimitada, está precedida por alteraciones de la visión manifestada por la pérdida de la referencia de las líneas.

Una TC de cráneo una semana antes de la consulta realizada en urgencias se informa como normal. Toda esta sintomatología contada por la familia contrasta con la encontrada al momento de la consulta, en la que presenta un cuadro de demencia de reciente inicio con trastornos visuales, síndrome cerebeloso, síndrome piramidal izquierdo y mioclonias con apraxia constructiva y déficit cognitivo. Presenta mioclonias en el miembro superior izquierdo.

Se encuentra en decúbito obligado, incoherente, con alteraciones visuales y conductuales, no responde a órdenes simples y se alimenta mediante sonda nasogástrica, tiene pérdida del control de esfínteres urinarios y rectales.

Fallece 5 meses después en una unidad de cuidados paliativos junto a su familia. La paciente y su familia recibieron todo este tiempo el soporte de una unidad especializada en cuidados paliativos.

Pruebas complementarias

El hemograma y la bioquímica son normales.

Serologías: VIH 1-2, sífilis y alfafetoproteína negativas. El marcador CA 15/3 está elevado. El CEA, los marcadores CA 125 y CA 19/9 y el PSA son normales. La proteína 14-3-3 es positiva. El índice de Tibbling es de 0,4. Presenta anticuerpos antitiroglobulina o antiperoxidasa tiroidea antimicrosomales.

Presenta proteína 14-3-3 en LCR. El resto es normal.

El ECG, las radiografías de tórax y de abdomen no muestran alteraciones.

En el EEG se observa lentificación difusa cerebral con actividad δ lenta, polimorfa y de gran voltaje en el hemisferio derecho, así como descargas bilaterales de alto voltaje, ondas trifásicas y polifásicas, con predominio derecho que

presentan un patrón de periodicidad. Aparecen descargas agudas repetitivas, de alto voltaje, trifásicas y polifásicas.

En la TC se visualiza un discreto borramiento de los surcos cortico-parietales en la convexidad izquierda; sin pérdida de la diferenciación cortico-subcortical. Hay una retracción cortical difusa y leucopatía difusa.

En la RMN se observa una glándula hipofisaria aumentada con silla turca grande, múltiples señales hiperdensas en la sustancia blanca cerebral con predominio subcortical y periventricular. Hay un aumento del tamaño de surcos y cisuras. Se visualizan múltiples infartos lacunares; hiperintensidad bilateral subcortical, imágenes ponderadas de T2 o de difusión, con un discreto aumento de la señal de los ganglios basales.

La SPECT resulta un estudio sin evidencia de defectos de perfusión. Hay una posible atrofia cerebral.

Discusión y conclusiones

La enfermedad de Creutzfeldt-Jakob (ECJ) es una enfermedad degenerativa del sistema nervioso central¹ que está producida por unas proteínas infecciosas denominadas priones. La ECJ es muy poco frecuente² y aparece en todo el mundo, con una incidencia de un caso en un millón de habitantes/año. La mayoría de los pacientes con ECJ tienen entre 50 y 75 años³.

Aunque existen síntomas y signos prodrómicos⁴ en algunos pacientes, como la que presentamos, la asociación entre demencia, mioclonias (que incluso persisten durante el sueño) y brotes periódicos en el EEG⁵ en un paciente afebril de 60 años generalmente indica que se trata de ECJ^{6,7}.

Como médicos de familia, debemos plantearnos la presencia de esta enfermedad así como sus diagnósticos diferenciales, a saber:

1. La neurosífilis puede presentarse con demencia y mioclonias, pero son distinguibles los hallazgos del LCR.
2. La enfermedad de Alzheimer se puede acompañar de mioclonias, pero se distingue fácilmente por tener un curso más prolongado.
3. Las vasculitis intracraneales excepcionalmente tienen mioclonias, pero las crisis epilépticas, más frecuentes, pueden crear la confusión; las alteraciones del LCR y la RMN marcan la diferencia.
4. La intoxicación por ciertos fármacos, como litio y bismuto, pueden producir un síndrome con encefalopatía y mioclonias.
5. La encefalopatía de Hashimoto que se manifiesta como encefalopatía subaguda progresiva con mioclonias y complejos periódicos trifásicos en el EEG debería excluirse. Ésta produce en sangre títulos altos de anticuerpo antitiroglobulina o antiperoxidasa tiroidea (antimicrosomales).
6. El complejo demencia sida también se debe tener en cuenta.

7. La encefalopatía postanóxica, la panencefalitis esclerosante subaguda, la rubeólica y la encefalitis por herpes simple o urémica tienen una causa conocida que también hay que tener en cuenta para descartar.

Lo poco frecuente de esta entidad y la importancia de su diagnóstico nos obligan a tenerla presente en los diagnósticos de demencia de rápido inicio asociados o no a mioclonias^{8,9} dado que es rápidamente mortal; además de ello, y aunque no es una enfermedad contagiosa, puede ser transmisible y no tiene un tratamiento eficaz. Algunos casos han presentado recurrencias espontáneamente, y hay una esperanza en unos compuestos llamados “dendrimeros”, que parecen ser eficaces en este sentido¹⁰.

Bibliografía

1. Brown P, Cathala F, Castaigne P, Gajdusek DC. Creutzfeldt-Jakob disease: Clinical analysis of a consecutive series of 230 neuropathologically verified cases. *Ann Neurol*. 1986;20:597-602.
2. Tyler KL. Creutzfeldt-Jakob disease. *N Engl J Med*. 2003;348:711-9.
3. Will RG, Ironside JW, Zeidler M, Cousens SN, Estibeiro K, Alperovitch A. A new variant of Creutzfeldt-Jakob disease in the UK. *Lancet*. 1996;347:921-5.
4. Principios de Medicina Interna. Harrison 16th ed. Editorial McGraw-Hill.
5. Villamil W, Gonzáles J, Arrieta JA, Álvarez C, Borja G, Vergara JC, et al. Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob tipo esporádica: reporte de un caso, infección. 2007;11:124-8.
6. Hernández Fernández M, Bueno Rodríguez V, González Pablos E, Minués Martín L, Sanguino Andrés RM, García Alonso Y. Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica: a propósito de un caso. ISSN 0210-7279, N.º 173, 2003, pág. 299.
7. Zúñiga-Quinónez S, Urista-Vidrio MC, Ruiz-Sandoval JL. Enfermedad de Creutzfeldt Jacob. Del Kuru a las vacas locas. *Revista Mexicana de Neurociencia*. 2002;3:13-9.
8. Alipio A, Hernández F, Ghislaine Céspedes C. Medidas de bioseguridad para el manejo clínico y de laboratorio de pacientes con enfermedades priónicas, ISSN 0367-4762 *Gac Méd Caracas* v.110 n.3 Caracas jul. 2002.
9. Disponible en: <http://www.diariomedico.com/infecciosas/n190101bis.html>.
10. Disponible en: http://es.wikipedia.org/wiki/Enfermedad_de_Creutzfeldt-Jakob.

Hugo D. Juan^{a,*}, Elizabeth González González^b, Alejandro Maganto Sancho^c y Carmen González Manjavacas^a

^aCentro de Salud Monte Rozas, Las Rozas, Madrid, España

^bHospital General de Segovia, Segovia, España

^cHospital El Escorial, San Lorenzo de El Escorial, Madrid, España

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: hjuan@hotmail.com (H.D. Juan).