



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.¹; Sarto, J.²; Romera, M.¹; Antón, M.¹; Couso, R.¹; Nos, C.³; Sánchez-Valle, R.²; Ruíz-García, R.¹; Spanish sCJD Study Group.

¹Servicio de Inmunología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona; ²Unidad de Alzheimer y otros trastornos cognitivos. Servicio de Neurología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona. Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer; ³Servicio 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.