



Neurology perspectives



19819 - Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob probable (variante Heidenhain) esporádica

Martín Álvarez, R.; Moreno Gambín, M.; Domingo Santos, Á.; Carmona Moreno, B.; Calvo Alzola, M.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario La Mancha Centro.

Resumen

Objetivos: La enfermedad de Creutzfeldt-Jakob es una enfermedad rara, neurodegenerativa y rápidamente progresiva causada por priones. Se clasifica en esporádica, que representa el 90% de casos, genética y adquirida. La variante Heidenhain es un subtipo de esporádica que comienza con clínica visual, seguido de demencia rápidamente progresiva y mioclonías. Las manifestaciones extrapiramidales son también frecuentes. La proteína 14-3-3 en LCR puede ser normal, otras pruebas como *Real-time quaking-induced conversion* (RT-QuIC) presentan gran sensibilidad y especificidad.

Material y métodos: Se presenta un caso de un varón de 62 años con alteraciones visuales consistentes en palinopsias y metamorfopsias de una semana de evolución, que ingresa en neurología para estudio.

Resultados: En exploración neurológica presenta diplopía horizontal en posiciones extremas de la mirada, extinción sensitiva braquiocrural izquierda y ataxia de la marcha. Dos meses después se muestra además desorientado, con tendencia al mutismo, mioclonías en MSI y rigidez paratónica grave en cuatro extremidades, fallecimiento posteriormente. En RM restricción a la difusión cortical occipital bilateral sin correlato en secuencias TR largo. Analítica sanguínea y EEG anodinos. LCR con proteína 14-3-3 y RT-QuIC positivos.

Conclusión: Aunque es una forma rara de la enfermedad, es imprescindible tener alta sospecha sobre la variante de Heidenhain, por su curso rápido y desenlace fatal. La clínica típica, con pruebas complementarias compatibles son suficientes en la mayoría de casos para el diagnóstico de enfermedad de Creutzfeldt-Jakob probable. Deben excluirse otras patologías. Aunque el análisis RT-QuIC tiene elevada sensibilidad y especificidad, el diagnóstico definitivo requiere biopsia cerebral. El tratamiento es de soporte, ya que ninguno es efectivo.