



## 20177 - VALOR DIAGNÓSTICO EN ENFERMEDAD DE CREUTZFELDT-JAKOB DE T-TAU Y RATIO T-TAU/P-TAU EN LCR. A PROPÓSITO DE UN CASO

Cisneros Llanos, J.; Velayos Galán, A.; Domingo Santos, A.; Martín Álvarez, R.; Rodado Mieles, S.; Calvo Anzola, M.; Rueda, I.; Rambalde, E.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario La Mancha Centro.

### Resumen

**Objetivos:** La enfermedad de Creutzfeldt-Jakob (ECJ) es una enfermedad neurodegenerativa que cursa con demencia rápidamente progresiva. Los criterios diagnósticos incluyen síntomas neuropsiquiátricos, hallazgos característicos en RMN cerebral, EEG y determinación en líquido cefalorraquídeo (LCR) de proteína 14-3-3 RT-QuIC. El uso biomarcadores subrogados en LCR (t-tau, p-tau y ratio t-tau/p-tau) ha adquirido relevancia diagnóstica.

**Material y métodos:** Presentamos el caso de un varón de 71 años con curso clínico insidioso (1,5 años) compatible con deterioro cognitivo neurodegenerativo de perfil amnésico (sospecha Alzheimer prodromática). Tras estabilidad inicial se produce deterioro rápidamente progresivo con mutismo, trastorno de la marcha, mioclonías, dependencia funcional total y desenlace fatal (4 meses).

**Resultados:** LCR inicial: citobioquímica normal, t-tau 1892, p-tau 64,9, ratio t-tau/p-tau 29,15, 14-3-3 negativa. LCR control: 14-3-3 y RT-QuIC positivos. RMN cerebral inicial: atrofia ATM 1 – DWI normal. RMN control: aumento de señal DW tálamos, ganglios basales y ribete cortical. La proteína 14-3-3 en LCR tiene baja sensibilidad para diagnóstico de ECJ (S 61,12 – E 99,5%). Alternativamente se ha establecido alta sensibilidad y especificidad para t-tau > 800 pg/ml (S 88% – E 97%) y ratio t-tau/p-tau > 28 (S 94,12 – E 98,3%). En nuestro caso la primera determinación de LCR constataba valores para t-tau y ratio t-tau/p-tau superiores a puntos de corte de referencia, siendo 14-3-3 negativa.

**Conclusión:** La determinación de t-tau y ratio t-tau-/p-tau en LCR, dada su mayor S y E, debe incluirse como alternativa o marcador subrogado añadido a 14-3-3 en el protocolo de diagnóstico para ECJ, siendo preciso confirmación bioquímica por RT-QuIC.