



## 22729 - CASO CLÍNICO: PROBABLE ENFERMEDAD CREUTZFELDT JAKOB, VARIANTE HEIDENHAIN

Bustos Moreno, M.; Cobo Roldán, L.; Moreno Rey, D.; Ruz Aguilera, C.; Salinas Íñigo, E.

Servicio de Neurología. Hospital Reina Sofía.

### Resumen

**Objetivos:** La enfermedad de Creutzfeldt-Jakob (ECJ) variante Heidenhain es una forma atípica que debuta con síntomas visuales, como diplopía y alucinaciones, previas al deterioro cognitivo, representando hasta un 20% de los casos de ECJ esporádica.

**Material y métodos:** Mujer de 60 años, exfumadora, con antecedentes de hipertensión, dislipemia, SAOS en tratamiento con CPAP y síndrome de Lynch. Comenzó con diplopía binocular fluctuante en las distintas posiciones de la mirada, sin oftalmoparesias y con dudosa fatigabilidad.

**Resultados:** Se realizó analítica incluyendo estudio de autoinmunidad (anticuerpos antitiroideos, anti-ACh y anti-MUSK) presentando positividad a títulos bajos de anti-ACh. Se realizó EMGFU que fue normal y se inició tratamiento con piridostigmina, corticoides e inmunoglobulinas i.v. ante posible *miastenia gravis*, sin presentar mejoría. La RM craneal mostró alteraciones en FLAIR en regiones parietooccipitales con restricción a la difusión y el EEG reveló actividad irritativa parietotemporoooccipital izquierdas. Se descartó etiología neoplásica/paraneoplásica con estudio de anticuerpos onconeuronales, marcadores tumorales, TAC corporal y análisis de LCR. En LCR, la proteína 14-3-3 fue negativa, pero la RT-QuIC resultó positiva. A los 10 meses, presentó progresión clínica con mioclonías, deterioro cognitivo leve, ataxia, visión borrosa persistente y alucinaciones visuales. El estudio genético de ECJ fue negativo, por lo que se estableció el diagnóstico de ECJ esporádica probable, variante Heidenhain.

**Conclusión:** Reconocer las variantes atípicas de la ECJ permite un diagnóstico precoz y evita tratamientos innecesarios, ingresos prolongados e incertidumbre diagnóstica. Esta variante debe considerarse ante síntomas visuales sin causa estructural conocida.