



21913 - ENFERMEDAD DE CREUTZFELDT-JAKOB: UN DEBUT SIN PISTAS

Molina Haro, M.; Garre Lerma, A.; Camero Piñatell, Á.; López Mesa, C.; Escamilla Sevilla, F.; Guillén Martínez, V.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Virgen de las Nieves.

Resumen

Objetivos: Se presenta el caso clínico de una mujer con enfermedad de Creutzfeldt-Jakob (ECJ) con un debut atípico.

Material y métodos: Mujer de 65 años sin antecedentes personales ni epidemiológicos de interés que consultó por disestesias en miembros inferiores, irradiadas a tronco y región peribucal, de 6 meses de evolución. La exploración y estudios iniciales (analítica general, electromiografía, potenciales evocados somatosensitivos y resonancia magnética [RM] craneal) fueron normales. Con posterioridad desarrolló un deterioro cognitivo disejecutivo con alteración del lenguaje, disartria y ataxia de la marcha, motivando la realización de una nueva RM craneal que mostró restricción en difusión en giros corticales bilaterales, con hiperseñal en secuencia FLAIR, por lo que se efectuó un ingreso hospitalario para ampliar estudio.

Resultados: Los electroencefalogramas seriados fueron normales durante su estancia hospitalaria. El estudio del líquido cefalorraquídeo mostró una elevación de tau total, con RT-QuIC positiva para proteína priónica. El estudio del gen PRNP descartó variantes patogénicas, por lo que se diagnosticó de ECJ probable esporádica. Evolutivamente presentó una rápida progresión hacia un deterioro cognitivo grave con crisis epilépticas y falleció al año del inicio.

Conclusión: Aunque la ECJ con frecuencia comienza con demencia rápidamente progresiva, extrapiramidalismo y con la progresión de mioclonías, en un 20% de los casos puede iniciarse con síntomas sensitivos dolorosos como en nuestra paciente. Este caso muestra la variabilidad clínica de la enfermedad y la importancia de la neuroimagen seriada, particularmente en las formas atípicas.