



Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

387/22 - DOCTOR, ME ENCUENTRO INESTABLE...

L. Martínez Rego¹, G. Rodríguez Mazón¹, A. Orbis Calleja¹, R. Melguizo Benavides¹, R. Osorio Prudencio¹, N. Cardama Seco²

¹Médico de Familia. Centro de Salud Maqueda. Madrid. ²Médico de Familia. Hospital Fundación Jiménez Díaz. Madrid.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 35 años de edad, sin antecedentes de interés salvo enfermedad de Crohn. No antecedentes familiares de enfermedades neurológicas de interés. Tratamiento habitual con azatioprina. Educador social. Acudió a consulta porque tras su viaje de luna de miel (Costa Rica) comenzó con una inespecífica astenia, a la cual no dio importancia. Posteriormente asoció una ligera inestabilidad de la marcha, sin mareo asociado, teniendo que aumentar su base de sustentación para deambular. Más adelante, al asociarse visión borrosa fluctuante, que aparecía con el cansancio al leer o al ver la televisión, siendo ésta binocular y horizontal, decidió consultar a su médico. Su pareja nos relató que presentaba olvidos frecuentes y muchas pesadillas. No presentaba por entonces mioclonías ni otro tipo de movimientos involuntarios. No automatismos, ni desconexión.

Exploración y pruebas complementarias: Tensión arterial: 113/68 mmHg, frecuencia cardíaca: 83 lpm, temperatura: 37 °C. Consciente, alerta, orientado en persona y espacio, parcialmente en tiempo (falla meses). Lenguaje fluente sin elementos disfásicos, nómima y repite frases largas. Memoria biográfica conservada, dificultad para evocar eventos sucedidos el último mes. Pares craneales: diplopía, nistagmo multidireccional. No ptosis. No asimetría facial, pares bajos normales. Motor: tono conservado. Mioquimias espontáneas y al estímulo táctil en cuádriceps y gemelos. Sensibilidad: conservada. Coordinación: marcada dismetría de las cuatro extremidades de predominio en extremidades izquierdas. Disdiadococinesia e hipotonía. Marcha: bipedestación con marcado aumento de base de sustentación. Romberg (-). No posible tándem. Tras su anamnesis y exploración física se decidió derivar a urgencias hospitalarias. Fue visto por oftalmología (no alteraciones en exploración) y neurología, quedando ingresado. Analítica, anticuerpos y serologías negativas. Resonancia magnética cerebral: hiperseñal de T2 en ambos núcleos caudados y del putamen. Electroencefalograma: normal. Determinación de proteína 14.3.3 en líquido cefalorraquídeo: positiva. Pese a que el paciente cumplía con criterios diagnósticos de enfermedad de Creutzfeld-Jakob (ECJ), por si estuviese en relación con una encefalopatía tóxica-metabólica se inició tratamiento con tiamina, ácido ascórbico, corticoterapia en bolos e inmunoglobulinas intravenosas, sin lograr mejoría del cuadro. Fue dado de alta hospitalaria con medidas de sostén. El cuadro progresó a gran velocidad hacia mutismo, con tetraparesia espástica, piramidalismo bilateral, movimientos coreoatetósicos de extremidades y ceguera cortical. Aparecieron reflejos primitivos, así como mioclonías frecuentes. El paciente falleció a los 4 meses de su diagnóstico.

Juicio clínico: Enfermedad de Creutzfeld-Jakob de predominio cerebeloso (variante VV2).

Diagnóstico diferencial: Enfermedad de Alzheimer avanzada, encefalopatía hepática, encefalopatía tóxica-metabólica.

Comentario final: La enfermedad de Creutzfeld-Jakob es una patología neurodegenerativas asociada a una irreversible mortal evolución, de ahí que los cuidados paliativos, la empatía y la cercanía al sistema de salud sea primordial. En todo momento, tanto nuestro paciente como su familia, estuvieron a cargo del equipo de soporte de atención domiciliaria y de su médico de atención primaria, manteniendo el mejor clima y tratamiento paliativo posible hasta el final de sus días.

Bibliografía

Brown P, et al. Human spongiform encephalopathy: The National Institute of Health series of 300 cases of experimentally transmitted disease. *Ann Neurol*. 1994;35:513-29.

Parchi P, et al. Classification of sporadic Creutzfeld-Jacob disease based on molecular and phenotypic analysis of 300 subjects. *Ann Neurol*. 1999;46:224-33.

Zerr I, et al. Update clinical diagnostic criteria for sporadic Creutzfeld-Jakob disease. *Brain*. 2009;132:265-68.