



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

482/1494 - DOCTORA, MI MARIDO YA NO ES EL MISMO. ENFERMEDAD DE CREUTZFELDT-JAKOB. A PROPÓSITO DE UN CASO

L. Mayoral Liébanas¹, J. López González² y M. Lorente Callejo²

¹Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cartaya. Cartaya. Huelva.²

Resumen

Descripción del caso: Varón 58 años, hipertenso en tratamiento con enalapril 20 mg, bebedor moderado, que consulta en Urgencias de Atención Primaria por dolor en ambas plantas de los pies, inestabilidad y bradipsiquia y confusión referida por los familiares. En sucesivas revisiones con su médica de familia, el paciente mostraba empeoramiento significativo con afasia, dificultad para la marcha, alteración del comportamiento y disfagia, por lo que fue derivado a centro hospitalario de forma urgente para estudio y valoración neurológica específica.

Exploración y pruebas complementarias: A la exploración: tensión 185/100, nistagmo vertical, hiporreflexia generalizada y hemiataxia izquierda. Analítica completa urgente: sin hallazgos relevantes, incluidos los tóxicos en orina. Electrocardiograma y radiografía de tórax anodinos. TAC de cráneo urgente sin lesiones. RNM craneal: dudosa lesión en cabeza de núcleo caudado izquierdo compatible con infarto lacunar agudo/subagudo. Holter de ritmo cardíaco: extrasístoles auriculares. Ecocardiografía: sin anomalías estructurales. Estudio electromiográfico: neuropatía por atrapamiento del nervio mediano derecho y mixta del nervio cubital derecho. Ecodoppler de troncos supraaórticos: ateromatosis calcificada en arteria carótida común proximal, sin estenosis significativa. Analítica rutinaria con serología, autoinmunidad, ceruloplasmina, cobre y anticuerpos onconeuronales negativos. TAC de cuerpo completo: quistes hepáticos, sin lesiones de malignidad. Segunda RNM craneal: hiperintensidad de sustancia gris bihemisférica asimétrica frontoparietotemporal y de núcleos estriados, hallazgos concordantes con sospecha de prionopatía. Punción lumbar: estudio completo negativo, excepto para proteína 14-3-3 que resultó positiva. Electroencefalograma: descargas periódicas de ondas de aspecto trifásico compatibles con encefalopatía espongiforme.

Orientación diagnóstica: Encefalopatía degenerativa por priones.

Diagnóstico diferencial: Accidente cerebrovascular, encefalopatía autoinmune, encefalopatía paraneoplásica.

Comentario final: Las prionopatías son enfermedades neurodegenerativas raras y rápidamente progresivas, cuyo hallazgo principal y común a todos los subtipos, es la demencia. Por lo demás, la clínica puede ser muy heterogénea. Aunque muy poco comunes en nuestras consultas de Atención Primaria, y de muy difícil diagnóstico con las herramientas a nuestro alcance, juegan un papel fundamental los signos clínicos de alarma en nuestra exploración rutinaria, así como el seguimiento estrecho a nuestro paciente, determinante para la toma de decisiones.

Bibliografía

1. Puoti G, Buzzi A, Forloni G, et al. Sporadic human prion diseases: molecular insights and diagnosis. *Lancet Neurol.* 2012;11:618.

Palabras clave: Demencia. Encefalopatía. Síndrome Creutzfeldt-Jakob.