

Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob: a propósito de un caso

Leticia Cobo Calvo, Berta Elsa Pinilla Santos, Juan José De Frutos Guijarro, Esther Montero Manzano, Rubén Martín Aragón



CASO CLÍNICO:

Mujer de 58 años, que es derivada al servicio de urgencias desde su centro de salud mental por “dificultades de manejo en su domicilio”. Se trata de una paciente sin antecedentes somáticos de interés y que se encuentra en seguimiento por psiquiatría desde hace unos meses por un trastorno depresivo. No antecedentes psiquiátricos previos. No constan hábitos tóxicos ni antecedentes familiares psiquiátricos.

La paciente refiere que desde que su hijo se ha independizado (unos meses antes) se encuentra más triste, se pasa todo el día llorando y sin ganas de hacer nada.

Su familia refiere que no sale de casa, se pasa el día en la cama y llorando constantemente. Tanto la paciente como su familia relacionan la sintomatología actual con la emancipación de su hijo.

Refieren, además, que en ocasiones se olvida del nombre de las cosas, que ha abandonado su aseo personal y que está “muy torpe y se cae constantemente”.

Se procede a ingreso en psiquiatría. Durante el ingreso hospitalario la paciente presenta ánimo depresivo que continúa relacionando con la emancipación de su hijo.

Se objetiva cierta torpeza al caminar, sensación de mareo y múltiples caídas. La paciente también relata episodio de diplopía los meses previos, estudiado por oftalmología, desde donde descartaron patología orgánica grave.

En los días sucesivos, la paciente se encuentra encamada con imposibilidad para la deambulacion, con marcha atáxica y múltiples caídas. Comienza con ideación delirante de perjuicio e ideación bizarra como. También refiere alucinaciones visuales en forma de bichos. Presenta además alteraciones conductuales, risas inmotivadas y vociferaciones.

Se introduce Risperidona por sintomatología psicótica a dosis de 1 mg/día, se mantiene el tratamiento antidepresivo a dosis bajas (Venlafaxina 75 mg/día) y se pauta Heparina Sódica 5000 UI/día como profilaxis ante el encamamiento de la paciente.

Poteriamente y ante la clínica de la paciente se piden las siguientes pruebas complementarias:

-Analítica sin alteraciones, excepto proteínas totales 6 g/dl y ferritina 181 mg/dl

-Análisis del líquido cefalorraquídeo.: Citomegalovirus negativo; Enterovirus negativo; Virus Herpes Simple 1, 2 y 6 negativo; Virus Epstein Barr negativo; Virus Varicela Zóster negativo. Proteína 14-3-3 positiva.

-Electroencefalograma (E.E.G.): se observa un trastorno global de la actividad bioeléctrica cerebral más marcada en áreas Fronto-Temporales. Uno de los elementos que caracteriza el registro son los continuos cambios del nivel de vigilancia. Estudio de sueño diurno, sin alteraciones. No se observan asimetrías interhemisféricas valorables.

-Resonancia magnética nuclear craneal (R.M.N.): hiperseñal bilateral y simétrica en regiones ganglio-talámicas y en el córtex cerebral inespecífico, a correlacionar con contexto clínico.

Ante el resultado de las pruebas complementarias, la exploración neurológica y la clínica, se comenta el caso con el servicio de neurología y se procede al ingreso en dicho servicio.

En planta de neurología la paciente presenta marcado deterioro de las actividades básicas de la vida diaria, incontinencia esfinteriana doble, importante afectación de la marcha y desorientación témporo-espacial. Continúa presentando alucinaciones visuales, tendencia al llanto y labilidad emocional. El lenguaje es escaso, no nomina ni repite y prácticamente no obedece órdenes. Presenta además en ocasiones, mioclonías.

En base a la clínica ya a los resultados de las pruebas complementarias se diagnostica a la paciente de enfermedad priónica tipo probable enfermedad de Creutzfeldt-Jakob

Finalmente, se procede al alta con control por parte del servicio de cuidados paliativos en su domicilio y al cabo de tres meses la paciente fallece.

DISCUSIÓN:

La primera mención a la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob (ECJ) fue en 1920, cuando H.G. Creutzfeldt publicó el caso de una mujer con una enfermedad de poco tiempo de evolución que consistía en un trastorno mental progresivo con alteraciones motoras, mioclonías y crisis convulsivas.

Se trata de una patología dentro de un grupo de enfermedades conocidas como encefalopatías espongiiformes transmisibles o enfermedades priónicas. Son un grupo de enfermedades neurodegenerativas que parecen ser el resultado de la acumulación de una proteína con plegamiento anormal (prión) en las células del sistema nervioso central.

Hay dos variantes de la ECJ: la forma esporádica (la más frecuente) y la infecciosa.

Se trata de una enfermedad que se caracteriza por presentar una demencia rápidamente progresiva, mioclonías y signos y síntomas de afectación piramidal, extrapiramidal, cortical y cerebelosa.

Además de los hallazgos en la R.M.N. (típicas áreas de hiperintensidad de la señal en ganglios de la base y corteza cerebral) y en el E.E.G. (el patrón típico en fase de estado de la enfermedad son los complejos periódicos de ondas agudas bi o trifásicas), la proteína 14-3-3 en líquido cefalorraquídeo en pacientes con clínica altamente sugestiva tiene una sensibilidad mayor al 90% y una especificidad mayor del 80%.

El diagnóstico definitivo se hace a través de una biopsia cerebral (por este motivo habitualmente se diagnostica de “probable” ECJ), aunque los criterios diagnósticos clínicos aplicados estrictamente tienen un muy alto grado de certeza.

No hay un tratamiento efectivo para esta enfermedad, cuya evolución es fatal. El tratamiento habitual es de soporte.

Por lo tanto, en casos con manifestaciones clínicas atípicas y con alta sospecha de organicidad es muy importante la realización de un amplio diagnóstico diferencial y un despistaje orgánico con realización de las pruebas complementarias necesarias.

BIBLIOGRAFÍA:

Ironside, JW. La enfermedad de Creutzfeldt-Jakob. 1ª edición. Canadá. World Federation of Hemophilia, 2009.

Guerra N., Cárdenas E., Lester J., Laventman, J. Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob con variante de Heidenhain. Acta Médica Grupo Ángeles. Volumen 10, No. 1, enero-marzo 2012.

Haider E., Wali W., Raja S., Tariq M. Creutzfeldt Jakob Disease. Journal of the College of Physicians and Surgeons Pakistan 2013, Vol. 23 (4): 295-297