Rev Clin Esp. 2014;214 (Espec Congr):1155

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-50. - ANÁLISIS CLÍNICO DE LA ENFERMEDAD DE CREUTZFELD-JAKOB EN ESPAÑA

A. Gallegos Polonio[1], E. Núñez Cuerda[1], K. Marín Mori[1], J. Magallanes Gamboa[1], I. Hernández Alconchel[1], A. Ochoa Ramírez[1], F. Marcos Sánchez[1], A. Gil Fuentes[2]

[1]Servicio de Medicina Interna, [2]Servicio de Neumología. Hospital Nuestra Señora del Prado. Talavera de la Reina. Toledo.

Resumen

Objetivos: Registrar los casos publicados de la enfermedad de Creutzfeld-Jakob (ECJ) en España en los últimos 30 años para analizar sus características, en base a datos epidemiológicos y supervivencia. Además, estudiar las manifestaciones clínicas típicas, como mioclonías, síntomas visuales o cerebelosos, extra o piramidalismo, alteración del habla y deterioro cognitivo-conductual. Registro en electroencefalograma de un patrón típico, con complejos de ondas bi-trifásicas periódicas, e imágenes sugerentes en la resonancia magnética nuclear. Análisis de la proteína 14-3-3 en líquido cefalorraquídeo, así como análisis genético de la mutación del PRNP, determinando el genotipo del M129V, bien homocigoto MM/VV o heterocigoto, u otras mutaciones. Resultado de anatomía patológica, con la triada característica como son cambios espongiformes, pérdida neuronal y gliosis, determinando así el tipo predominante entre su forma esporádica, familiar, iatrogénica o su variante.

Métodos: Realización de base de datos a partir de búsqueda bibliográfica a través de “PUBMED”, registrando los casos descritos en España, provenientes de 14 artículos y dos casos propios. Posterior análisis estadístico básico para determinar las características más significativas.

Resultados: Analizamos las características de un total de 44 pacientes, 88% de los cuales con diagnóstico de ECJ confirmada, con una edad media de 66 años, relación Hombre/Mujer 2/3 y una supervivencia media desde el inicio de los síntomas de 5 meses. Entre las características clínicas, el deterioro cognitivo o alteración de la conducta es el síntoma que aparece de forma más temprana con mayor frecuencia, seguido de síntomas visuales o cerebelosos, quedando como apariciones más tardías la alteración del habla, los síntomas extra y piramidales y las mioclonías. La proteína 14-3-3 fue positiva en el 75% de las determinaciones. El EMG registró complejos de ondas bi-trifásicas periódica o pseudoperiódica en el 65% y un enlentecimiento difuso basal en el 40%. La RMN determinó un patrón característico de hiperseñal de los ganglios basales en secuencias potenciadas en T2 o en FLAIR hasta en el 46% de los casos, y en el análisis genético de la mutación del PRNP, el genotipo predominante M129V fue el homocigoto MM, con la mutación E200K como la segunda en frecuencia. La forma esporádica fue la predominante, dándose la familiar hasta en el 14% y un caso de la variante.

Discusión: La crisis de la encefalopatía espongiforme bovina del 1994 puso en vigilancia las

variedades humanas, siendo la ECJ la más importante. En 1995 comenzó la vigilancia en España, haciendo su declaración obligatoria. Desde entonces, se han notificado 1.280 casos en nuestro país, 1.200 de la forma esporádica (641 confirmados, 485 probables y 74 posibles), 68 familiares, 7 yatrógenos y 5 de su variante. A raíz de 4 casos sucedidos en nuestro hospital, realizamos una revisión de casos nacionales publicados en distintas revistas médicas. Las alteraciones psiquiátricas y conductuales son una parte importante en la ECJ, pues suponen el síntoma inicial en un alto porcentaje, aunque altamente inespecífico. Las determinaciones del EEG, RMN y proteína 14-3-3 adquieren un valor relevante de apoyo diagnóstico, tomando cada vez mayor importancia el análisis genético-molecular, y la posible relación con la evolución de la enfermedad. Por último, la autopsia continúa dando el diagnóstico de certeza. Remarcar el aumento temporal de la incidencia en determinadas zonas, señalado en muchos de los artículos. Existen diversas hipótesis, que confían en el desarrollo genético-molecular para determinar el tipo priónico específico y estudiar su posible transmisibilidad.

Conclusiones: El conocimiento de un proceso de tan alta letalidad como es la enfermedad de Creutzfeld-Jakob resulta fundamental para su diagnóstico precoz, favoreciendo su investigación, prevención y desarrollo de una terapéutica eficaz.

0014-2565 / © 2014, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.