

PRESENTACIÓN DE CASOS

Hospital Universitario "Dr. Gustavo Aldereguía Lima"
Cienfuegos

ENFERMEDAD DE CREUTZFELD-JAKOB: REPORTE DE UN CASO EN CUBA

Dr. Yoel Hernández Rodríguez, Dr. Juan M. Falcón Bouza, Dra. Magalys Olivert Cruz, Dr. Manuel Fernández Turner y Dr. Pedro O. Ordúñez García

RESUMEN

Se presentó un paciente de 64 años de edad con diagnóstico histopatológico comprobado de enfermedad de Creutzfeld-Jakob a forma esporádica. Sus manifestaciones clínicas se interpretaron y trataron inicialmente como un parkinsonismo plus, pues predominaban en su cuadro clínico manifestaciones extrapiramidales. La instalación y evolución rápida de su cuadro demencial, con fallecimiento posterior, aproximadamente 7 meses después, sugirió la presencia de enfermedad de Creutzfeld-Jakob. Se demostraron en estudios *postmortem* características neuropatológicas de dicha enfermedad. Se comprobó que no existían otros casos reportados en Cuba hasta este momento.

Descriptores DeCS: SINDROME DE CREUTZFELD-JAKOB/diagnóstico; SINDROME DE CREUTZFELD-JAKOB/patología; CUBA.

La enfermedad de Creutzfeld-Jakob (ECJ), es progresiva y transmisible, por la degeneración del sistema nervioso.¹ Sus primeras descripciones fueron hechas por Creutzfeld, en 1920 y Jakob, en 1923.²

A la luz de los conocimientos actuales se plantea que es causada por la acumulación de proteína priónica CJD en el cerebro y distinguida por manifestacio-

nes clínico-neuropatológicas específicas.³ La mayoría de los casos de ECJ (85-90 %) son esporádicos, sin evidencias de ser adquiridos por infección o tener carácter hereditario. Esta forma de la enfermedad tiene una incidencia mundial de aproximadamente 1 a 2 por 1 000 000 de habitantes por año, sin diferencias en cuanto a sexo. El pico de edad de inicio es alrededor de los 60 años

con un rango de 40 a 90 años, aunque se han reportado casos tan tempranos como a los 20 años de edad.⁴ De forma general, presenta un curso rápido que lleva a la muerte entre el cuarto y duodécimo mes del inicio de los signos y síntomas; aunque se han reportado casos con duración entre 2 y 5 años.⁵ Las manifestaciones clínicas que sugieren el diagnóstico de ECJ son frecuentemente precedidas de prodromos, los cuales incluyen signos no específicos como: fatiga, disturbios del sueño, trastornos de la memoria y cambios de conducta; así como vértigo y ataxia. Sin embargo, las características clínicas más sugestivas para el diagnóstico incluyen: rápida progresión del deterioro mental con demencia, mioclonos y trastornos motores (extrapiramidales, cerebelosos, piramidales y/o de las células espinales anteriores) unido a presencia en el electroencefalograma de descargas periódicas de ondas agudas, predominantemente trifásicas, sobre un fondo lentificado a intervalos iguales o inferiores a 2,5 s.⁵

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 64 años de edad sin historia personal de enfermedad neurológica hasta 7 meses previos al ingreso en este hospital cuando desarrolló rápidamente una demencia progresiva acompañada por manifestaciones de parkinsonismo, como: hipomimia, rigidez generalizada y temblor de reposo. Se sugirió por los signos y la respuesta inicial del paciente a la levodopa, el diagnóstico de parkinsonismo plus. Sin embargo, la aparición de nuevos signos como disartria, mioclonos, ataxia y mutismo acinéutico hicieron necesario su ingreso. Se

observó que durante su admisión, las manifestaciones parkinsonianas empeoraron, el paciente permaneció desorientado en tiempo, espacio y persona, aparecieron signos cerebelosos a predominio troncular. Dos días después del ingreso, el enfermo comenzó con convulsiones tónico clónicas generalizadas sin respuesta a terapéutica común, seguido de *status* comatoso. Se constató hemiparesia izquierda a predominio crural. Se realizaron exámenes complementarios que estuvieron dentro de los parámetros normales. Al décimo día del ingreso en el hospital, se produjo el fallecimiento, después de haber permanecido acoplado a ventilador mark 8 modalidad controlado y haberse constatado manifestaciones compatibles con la aparición de bronconeumonía nosocomial.

RESULTADOS PATOLÓGICOS

MACROSCÓPICAMENTE

Encéfalo de aspecto y peso dentro de los parámetros normales sin signos de atrofia cortical.

MICROSCÓPICAMENTE

En los cortes teñidos con hematoxilina y eosina se observó disminución de la población neuronal, presencia de finas vacuolas que en ocasiones confluían, formaban cavidades irregulares y adoptaban un aspecto esponjiforme, además se evidenció astrocitosis reactiva. En los análisis inmunohistoquímicos hubo un patrón de tinción perivacuolar de forma focal para la proteína priónica (fig.).

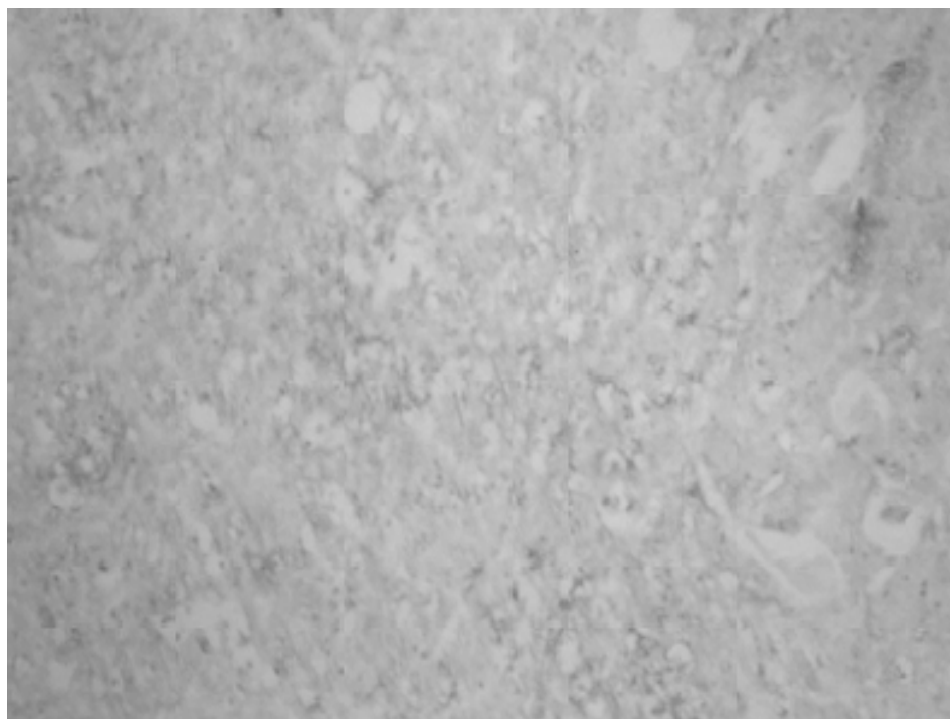


FIG. Análisis inmunohistoquímico.

DISCUSIÓN

La ECJ a forma esporádica constituye del 85 % al 90 % de todos los casos de esta entidad. Se reporta una incidencia anual de 1 a 2 casos por cada 1 000 000 de habitantes, así como una distribución cosmopolita de la enfermedad. Su prevalencia es mayor entre los judíos libios en los que la enfermedad es de 30 a 100 veces más frecuente, así como en áreas de Checoslovaquia, Inglaterra, Hungría y Chile.⁵ En nuestro país no existían casos reportados con confirmación inmunohistoquímica hasta este momento. Pensamos que en nuestro paciente el mecanismo patogénico de la enfermedad

podiera estar relacionado con mutación espontánea del gen codificador de la proteína priónica o conversión espontánea de dicha proteína a proteína CJ secundario a metabolismo aberrante de ésta, dependiente de la edad.⁶

Las manifestaciones extrapiramidales como forma de inicio de ECJ sólo representa el 1 % de los casos lo cual sugiere en nuestro enfermo, afectación de la vía nigroestriatal dopaminérgica por depósito de proteína priónica CJ. Otros casos reportados en la literatura se han interpretado y tratado como un parkinsonismo plus por lo que algunos autores recomiendan incluirlos como una variante clínica de la enfermedad.⁷

SUMMARY

A 64 years-old male patient presented with a confirmed histopathological diagnosis of sporadic Creutzfeldt-Jakob disease. His clinical manifestations were initially interpreted and treated as if it were Parkinsonism plus since extrapyramidal manifestations prevailed in his clinical picture. The occurrence and rapid development of his demential picture and his death seven months later suggested the presence of Creutzfeldt-Jakob disease. Postmortem studies revealed the neuropathological features of this disease. It was confirmed that until that moment no other cases had been reported in Cuba.

Subject headings: CREUTZFELD-JAKOB SYNDROME/ diagnosis; CREUTZFELD-JAKOB SYNDROME/ pathology.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Domínguez García A, Mata Albert E, Salleras Sanmartí L. Los priones y las enfermedades neurodegenerativas transmisibles. *Med Clin (Barc)*1998;110:751-7.
2. López de Munain A. Demencias por prione: un nuevo paradigma patogénico. *Rev Neurol* 1997;(25 supl):555-962.
3. Richardson EP, Masters CL. The nosology of Creutzfeldt-Jakob disease and conditions related to the accumulation of Pr P_{sc} in the nervous system. *Brain Pathol* 1995;5:33-41.
4. Berciano J, Berciano MT, Polo JM, Figols J, Lafarga M. Creutzfeldt-Jakob disease with severe involvement of cerebral white matter and cerebellum virchows. *Archiv Pathol Anat* 1990;417:533-8.
5. Kretzschmar HA, Ironside JW, De Armond ST, Tateishi J. Diagnostic criteria for sporadic Creutzfeldt-Jakob disease. *Arch Neurolol* 1996;53:913-20.
6. Dearmond SJ, Prusiner SB. Prion protein transgenes and the neuropathology in prion diseases. *Brain Pathol* 1995;5:77-89.
7. Vingerhoets FJD, Hegyi I, Aguzzi A, Myers P, Pizzolato G, Landis T. An unusual case of Creutzfeldt-Jakob disease. *Neurology* 1998;51:617-9.

Recibido; 27 de abril de 2000. Aprobado: 6 de julio de 2000.

Dr. *Xoel Hernández Rodríguez*. Hospital Universitario "Dr. Gustavo Aldereguía Lima", avenida 5 de Septiembre y calle 51-A, Cienfuegos, Cuba.