

A PROPÓSITO DE UN CASO: PÉRDIDA DE AGUDEZA VISUAL COMO DEBUT DE UNA DEMENCIA RÁPIDAMENTE PROGRESIVA

Dra. Carmen Vicente Langarita / Dra. Andrea de los Mozos Ruano / Dra. María Patricia Solana Hidalgo / Dra. Nerea Aguirre Portu
Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza

RESUMEN

Las demencias rápidamente progresivas son entidades clínicas de rápida instauración que se manifiestan con un deterioro cognitivo agudo o subagudo. La enfermedad de Creutzfeldt-Jakob (ECJ) es una encefalopatía priónica transmisible poco frecuente y de pronóstico infausto, caracterizada por cambios espongiiformes en los tejidos de distintos lugares del sistema nervioso central (SNC)¹⁻². Clínicamente se presenta como una demencia rápidamente progresiva junto con otros hallazgos neurológicos dependiendo de las áreas afectadas del SNC. La variante de Heidenhain se caracteriza por debutar con alteraciones visuales aisladas, que pueden persistir en ausencia de deterioro cognitivo durante semanas³⁻⁵.

Se presenta el caso de un varón de 69 años que presentó un cuadro de disminución progresiva de la agudeza visual como debut de una enfermedad de Creutzfeldt-Jakob variante de Heidenhain.

PALABRAS CLAVE

demencia rápidamente progresiva, enfermedad de Creutzfeldt-Jakob, Heidenhain.

ABSTRACT

Rapidly progressive dementias are clinical entities of rapid onset that manifest with acute cognitive impairment. Creutzfeldt-Jakob disease (CJD) is a rare transmissible prion encephalopathy with a poor prognosis, characterized by spongiform changes in the tissues of different places in the central nervous system (CNS)¹⁻². Clinically it presents as a rapidly progressive dementia along with other neurological findings depending on the affected areas of the CNS. The Heidenhain variant is characterized by debuting with isolated visual alterations, which can persist in the absence of cognitive deterioration for weeks³⁻⁵.

The case of a 69-year-old man who presented a progressive decrease in visual acuity as the onset of Heidenhain variant Creutzfeldt-Jakob disease is presented.

KEYWORDS

rapidly progressive dementia, Creutzfeldt-Jakob disease, Heidenhain

Notas Clínicas

INTRODUCCION

La enfermedad de Creutzfeldt-Jakob (ECJ) fue descrita a comienzos del siglo XX por los investigadores que le dan el nombre¹. Se trata de una encefalopatía subaguda que produce un deterioro cognitivo y neurológico de rápida evolución hacia la muerte en un corto plazo y que se expresa histopatológicamente por una espongirosis de la sustancia gris del cerebro¹⁻³.

El diagnóstico definitivo es histopatológico y el pronóstico es infausto ante la ausencia de tratamiento curativo³⁻⁵.

CASO CLÍNICO

Varón de 69 años sin alergias conocidas ni antecedentes de interés, que consulta en el servicio de urgencias por un cuadro subagudo rápidamente progresivo de disminución bilateral de la agudeza visual, ataxia y fallos mnésicos. A la exploración neurológica destacan desorientación en tiempo y espacio, inatención, bloqueos del lenguaje con parafasias, mioclonías en extremidades superiores, rigidez axial y apendicular con ampliación de la base de sustentación para caminar. Analíticamente sin alteraciones relevantes.

Es valorado por Oftalmología con agudeza binocular 0.05 sin otras alteraciones. Se realiza una tomografía computarizada con discreta dilatación de ventrículos laterales (índice de Evans de 0,44) sin signos de hemorragia, isquemia aguda ni lesiones ocupantes de espacio.

El paciente ingresa para estudio en el servicio de Medicina Interna.

Inicialmente, se realiza punción lumbar con salida de líquido cefalorraquídeo (LCR) de aspecto claro, con presión de salida normal, recuento y fórmula normal, bandas oligoclonales en espejo con autoanticuerpos negativos, anticuerpos onconeuronales negativos, proteína tau 14-3-3 positiva. Se completa el estudio mediante la realización de un electroencefalograma (EEG) con intensa lentificación de la actividad cerebral en ambos hemisferios y descargas periódicas, también se solicita una resonancia magnética nuclear (RMN) con atrofia encefálica y evidente alteración de señal cortical en difusión, en

ambas regiones occipitales y temporales siendo todo ello compatible con la Enfermedad de Creutzfeldt Jakob (ECJ) variante Heidenhain.

Se realizó estudio genético mediante secuenciación del gen PRNP sin identificar variantes de interés. El paciente recibió tratamiento sintomático, con deterioro cognitivo y funcional rápidamente progresivo hasta su fallecimiento un mes después del diagnóstico.

La necropsia no fue autorizada por la familia.

DISCUSIÓN

El estudio de la demencia rápidamente progresiva incluye un diagnóstico exhaustivo. Las causas más importantes incluyen las encefalopatías por priones, principalmente la ECJ; enfermedades neurodegenerativas, como la demencia con cuerpos de Lewy; encefalopatías autoinmunes (paraneoplásica o no paraneoplásica), vasculitis; neoplasias, infecciones como la enfermedad de Whipple; causas toxicometabólicas y la pseudodemencia asociada a depresión¹.

La ECJ es una encefalopatía priónica que conlleva a cambios neurodegenerativos del sistema nervioso central de rápida progresión con pérdida neuronal y gliosis extensa². La incidencia anual es de 1-2 casos por millón de habitantes, no existe preferencia por ningún sexo y la mayoría de los casos ocurren entre los 50 y 75 años de edad².

Clínicamente se caracteriza por un cuadro rápidamente progresivo de demencia, ataxia y mioclonías. Por su parte, la variante de Heidenhain es una forma infrecuente de ECJ, descrita por primera vez en 1929. Se caracteriza por presentarse con una disfunción visual que se puede manifestar de diferentes modos tales como discromatopsia, metamorfopsia, alucinaciones ópticas o incluso ceguera cortical lo que suele retrasar y dificultar su diagnóstico. El diagnóstico inicial resulta difícil, por la ausencia de otra sintomatología acompañante y por la normalidad en el resto de las exploraciones y pruebas³⁻⁴.

Aunque el diagnóstico definitivo de ECJ requiere de la obtención de una muestra histopatológica, el alto valor diagnóstico de la proteína

Notas Clínicas

14-3-3 en LCR junto con la detección de anomalías típicas en RMN garantizan una certeza diagnóstica cercana al 100%⁴.

A pesar de este difícil diagnóstico inicial, debemos sospechar esta entidad ante un paciente con alteración visual mantenida, con exploración oftalmológica normal, salvo posibles

defectos inespecíficos en campos visuales y test de colores, y valorar la posibilidad en estos casos de solicitar EEG y análisis de proteína 14-3-3 en LCR⁴⁻⁵.

No existe tratamiento curativo, y el pronóstico es infausto a corto plazo⁵.

BIBLIOGRAFÍA

1. Geschwind M.D., Shu H., Haman A., Sejvar J.J., Millar B.L. Rapidly Progressive Dementia. *Ann Neurol.* 2008; 64:97-108.
2. Rodríguez D, Cilliani B. Encefalopatías espongiiformes transmisibles. *Infection.* 2004; 8:301-9.
3. Cooper S.A., Murray K.L., Heath C.A., Will R.G., Knight R.S. Isolated visual symptoms at onset in sporadic Creutzfeldt-Jakob disease: the clinical phenotype of the "Heidenhain variant" *Br J Ophthalmol.* 2005; 89:1341-2.
4. Kropp S, Schulz-Schaeffer WJ, Finkenstaedt M, Riedemann C, Windl O, Steinhoff BJ, et al. The Heidenhain variant of Creutzfeldt-Jakob disease. *Arch Neurol.* 1999; 56:55-61.
5. Proulx A.A., Strong M.J., Nicolle D.A. Creutzfeldt Jakob disease presenting with visual manifestations. *Can J Ophthalmol.* 2008; 43:591-5.