

## Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob: reporte de caso

### Creutzfeldt-Jakob disease: case report

Alexander Aguilar-Arias\*, Sara Vélez-Garcés, Jhonathan Reina, Juan F. Restrepo-Hincapié, Catalina Aguilar-Arias

Departamento de Radiología, Instituto Neurológico de Colombia, Antioquia, Medellín, Colombia

Estimados editores,

La enfermedad de Creutzfeldt-Jakob (ECJ) es una enfermedad neurodegenerativa transmisible, rápidamente progresiva y fatal, perteneciente al grupo de las enfermedades por priones. Su característica principal es la alteración de una proteína priónica normal ubicada en la membrana celular y la sinapsis (PrPc) por una proteína insoluble (PrPsc)<sup>1</sup>. Presenta una acumulación progresiva de placas amiloides extracelulares alrededor de las neuronas, provocando una degeneración esponjiforme neuronal y posteriormente la muerte celular<sup>1</sup>. Existen tres formas de la enfermedad: esporádica, heredada y familiar. La más frecuente es la esporádica (85% de los casos) y usualmente se presenta entre los 45 y 75 años, se caracteriza por una demencia multifocal progresiva con mioclonías. La familiar se presenta generalmente antes de los 60 años y tiene un curso menos prolongado del síndrome demencial<sup>2,3</sup>; sus hallazgos electroencefalográficos e histológicos son similares a los que se describen en la forma esporádica. Finalmente, la forma iatrogénica corresponde al 1% y usualmente está asociada a tratamiento previo con hormonas derivadas de la glándula pituitaria o injertos de duramadre<sup>3,4</sup>.

El diagnóstico definitivo se basa en los hallazgos clínicos e histopatológicos<sup>4</sup>. Sin embargo, el uso de estudios complementarios también permite su diagnóstico con cierto grado de confianza<sup>5</sup>. Los criterios diagnósticos dividen la probabilidad de sufrir la enfermedad en tres categorías: definitivo, probable y posible (Tabla 1).

El uso de resonancia magnética (RM) en pacientes que presentan síntomas compatibles con la enfermedad aumenta la sensibilidad del diagnóstico hasta el 98%<sup>4</sup>. Los hallazgos característicos en esta consisten en hiperintensidad de la corteza cerebral y/o núcleos de la base, especialmente caudado y putamen. También se ha descrito el signo del pulvinar, que consiste en un aumento de señal simétrico en ambos núcleos pulvinares del tálamo con respecto a la corteza cerebral y la parte anterior del putamen; sin embargo, se pueden presentar falsos positivos. Otro signo descrito es el signo del "palo de hockey", en el cual se observa un compromiso de los núcleos dorsomediales y pulvinares del tálamo<sup>3-7</sup>.

El objetivo de este caso es describir la importancia de los hallazgos imagenológicos por resonancia de la ECJ. Se hace énfasis en los signos descritos imagenológicos para llegar al diagnóstico, haciendo una correcta correlación con otros hallazgos de laboratorio, clínicos y electroencefalográficos, y así iniciar medidas de soporte al paciente que lo requiera.

Se describe un caso de una paciente de 64 años quien en un periodo de cuatro meses presenta: deterioro de su clase funcional, alteraciones de la memoria reciente, mareo, debilidad, trastorno en el ánimo, en el sueño, mioclonías, desorientación y dependencia en sus actividades diarias. Dentro de su examen neurológico presentaba hiperreflexia, episodios de dificultad para la emisión del lenguaje y desorientación con fluctuación en el estado de consciencia.

#### \*Correspondencia:

Alexander Aguilar-Arias  
E-mail: alexaguilar92@gmail.com

Fecha de recepción: 07-09-2022

Fecha de aceptación: 09-02-2023

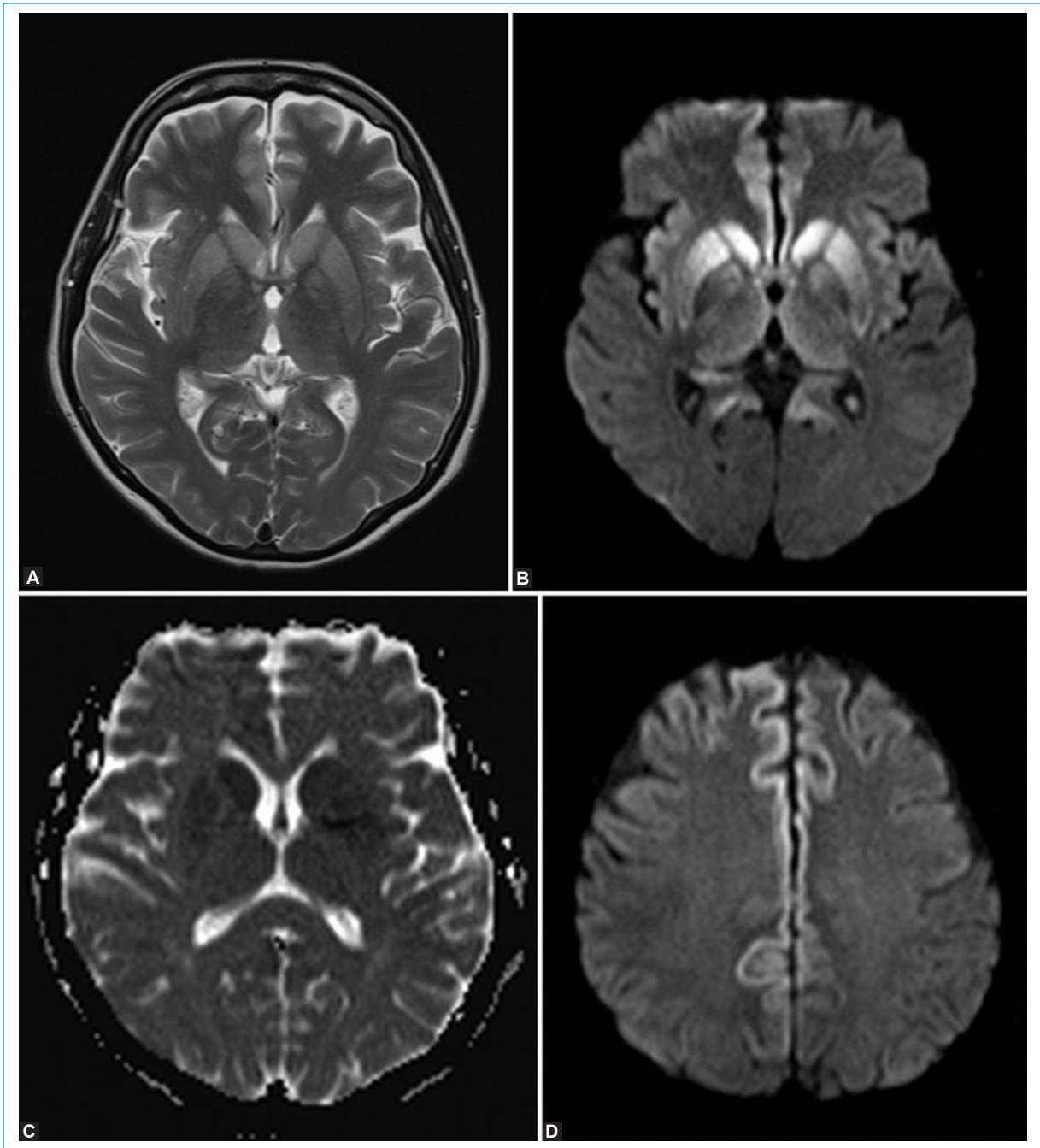
DOI: 10.24875/RAR.22000081

Disponible en internet: 30-06-2023

Rev Argent Radiol. 2023;87(2):84-87

[www.revistarar.com](http://www.revistarar.com)

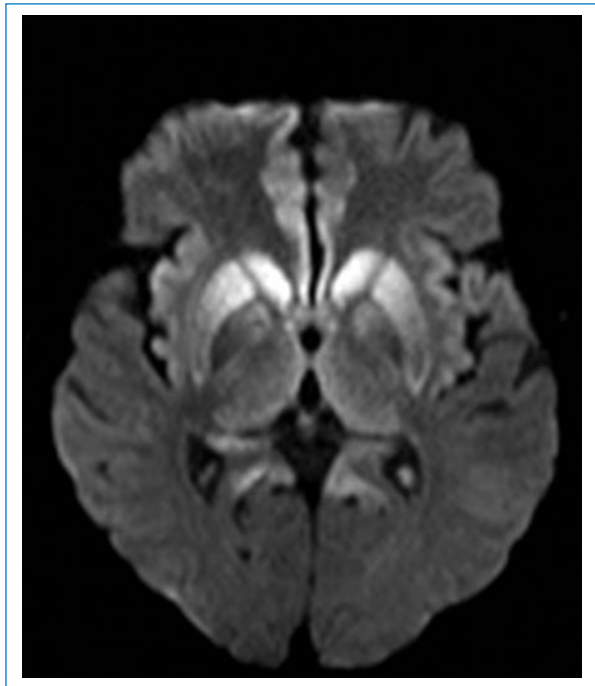
1852-9992 / © 2023 Sociedad Argentina de Radiología (SAR) y Federación Argentina de Asociaciones de Radiología, Diagnóstico por Imágenes y Terapia Radiante (FAARDIT). Publicado por Permanyer. Este es un artículo *open access* bajo la licencia CC BY-NC-ND (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



**Figura 1.** RM de cerebro. **(A)** Secuencia potenciada en T2 en el plano axial que demuestra hiperintensidad bilateral de la cabeza de los núcleos caudados y de los putámenes. **(B)** Secuencia B1000 en plano axial: hiperintensidad bilateral de la región dorsomedial de los tálamos y los pulvinares, configurando el signo del “palo de *hockey*”. **(C)** Secuencias de mapa ADC en corte axial que confirma la restricción a la difusión en los núcleos de la base y la corteza. **(D)** Secuencia B1000 en plano axial: se demuestra restricción a la difusión en la corteza de ambos hemisferios cerebrales de predominio interhemisférico.

Se realizaron estudios sanguíneos para descartar causas infecciosas, metabólicas y autoinmunes, además del uso de RM cerebral contrastada y electroencefalograma (EEG), en el cual se reportó: “encefalopatía

moderada, actividad epileptiforme frontal bilateral y descargas generalizadas periódicas de morfología trifásica, que sustentan fuertemente la hipótesis planteada de una ECJ”.



**Figura 2.** Signo del “palo de *hockey*”.

Se llegó al diagnóstico gracias a los hallazgos imagenológicos donde se pueden detallar los signos más comunes encontrados y descritos de la enfermedad en la literatura (hiperintensidad de los núcleos de la base, restricción a la difusión de los núcleos de la base, la corteza frontal y el giro del cíngulo y signo del “palo de *hockey*”) (Figs. 1-3), que junto con la clínica de la paciente y hallazgos en el EEG permitieron realizar el diagnóstico de ECJ.

En nuestro caso, los principales criterios diagnósticos fueron: el deterioro neurológico rápidamente progresivo, dos manifestaciones clínicas (mioclonías, compromiso de la vía piramidal), hallazgos típicos del EEG y de la RM cerebral, tratándose entonces de un caso probable de la enfermedad. Dentro de los diagnósticos diferenciales por RM están: enfermedad de Gerstmann-Sträussler-Scheinker<sup>2</sup>, encefalitis autoinmune, desmielinización osmótica, lesión cerebral hipóxica/anóxica, encefalopatía hepática, encefalopatía hipoglucémica y enfermedad mitocondrial.

Hacemos énfasis en conocer los signos clásicos descritos de la enfermedad por RM, que en un contexto clínico y apoyado de otros estudios puede conducir a un diagnóstico certero de ECJ.

### Agradecimientos

Los autores agradecen al Instituto Neurológico de Colombia.

**Tabla 1.** Criterios diagnósticos para la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob

Definitivo: Diagnóstico neuropatológico y/o diagnóstico inmunohistoquímico y/o confirmación de proteína priónica resistente a proteasa por Western blot
Probable: Síntomas neuropsiquiátricos sumado a positividad de proteína priónica en líquido cefalorraquídeo u otro tejido por RT-QuIC
0
Demencia rápidamente progresiva y al menos dos de los siguientes: <ol style="list-style-type: none"> <li>1.Mioclonías</li> <li>2.Síntomas visuales o cerebelosos</li> <li>3.Signos piramidales o extrapiramidales</li> <li>4.Mutismo acinético</li> </ol>
Y al menos uno de los siguientes resultados: <ol style="list-style-type: none"> <li>1.Electroencefalograma típico: complejos periódicos de onda agudos de cualquier duración</li> <li>2.Proteína 14-3-3 positiva en líquido cefalorraquídeo en enfermedad de menos de dos años</li> <li>3.Hiperintensidad en putamen o caudado en resonancia magnética cerebral o al menos dos regiones corticales (temporal, parietal u occipital) sea en secuencia DWI o en FLAIR</li> </ol>
Y se descartaron otras causas
Possible: Demencia progresiva y al menos dos de los siguientes: <ol style="list-style-type: none"> <li>1.Mioclonías</li> <li>2.Síntomas visuales o cerebelosos</li> <li>3.Signos piramidales o extrapiramidales</li> <li>4.Mutismo acinético</li> </ol>
Y la ausencia de un resultado positivo en cualquiera de los cuatro exámenes de la categoría “probable”
Y duración de la enfermedad menor a dos años
Y se descartaron otras causas

Adaptada de CDC<sup>6</sup>.

### Financiamiento

Los autores declaran no haber recibido ninguna fuente de financiamiento.

### Conflicto de intereses

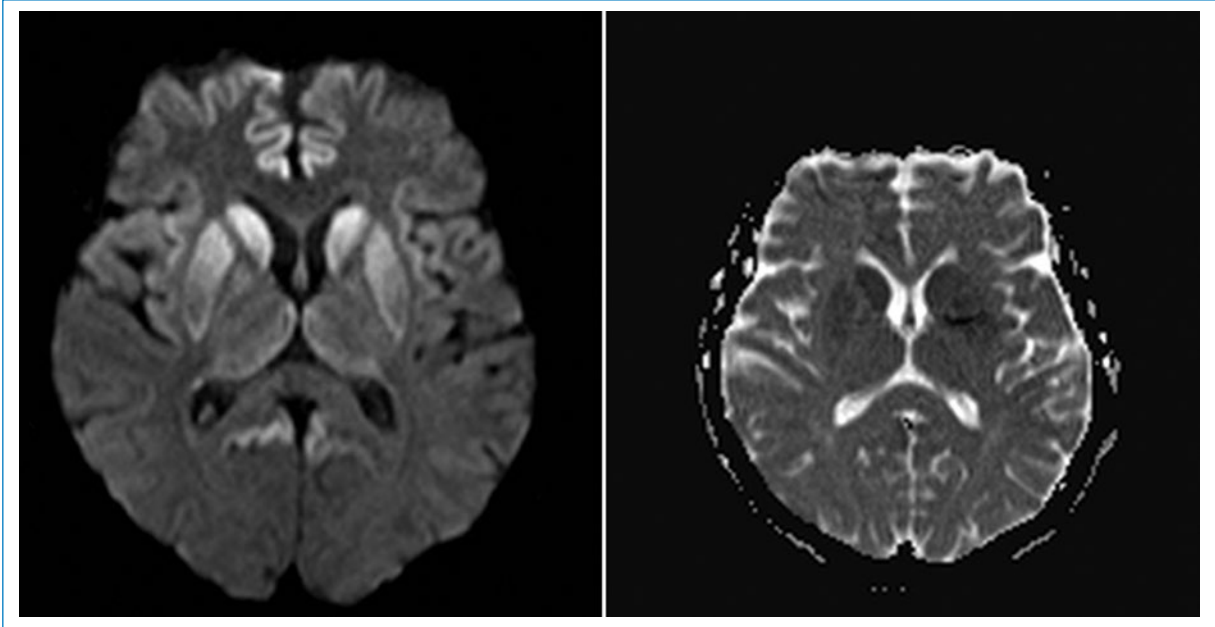
Los autores declaran no presentar ningún conflicto de intereses.

### Responsabilidades éticas

**Protección de personas y animales.** Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

**Confidencialidad de los datos.** Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

**Derecho a la privacidad y consentimiento informado.** Los autores han obtenido la aprobación del



**Figura 3.** Restricción a la difusión en ganglios de la base.

Comité de Ética para el análisis y publicación de datos clínicos obtenidos de forma rutinaria. El consentimiento informado de los pacientes no fue requerido por tratarse de un estudio observacional retrospectivo.

### Bibliografía

1. Zivkovic S, Boada M, López O. Revisión de la enfermedad del Creutzfeldt-Jakob y otras enfermedades priónicas. *Rev Neurol.* 2000;31(12):1171-9.
2. Villamil W, Gonzáles J, Arrieta JA, Álvarez C, Borja G, Vergara JC, et al. Enfermedad de Creutzfeldt- Jakob tipo esporádica: reporte de caso. *Infectio.* 2007;11(3):124-8.
3. López Carreira L, Armesto Pérez V, González Gutiérrez P, Cela Aira A, Gayol Méndez A, Baleato González S, et al. Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob: hallazgos en resonancia magnética. *Radiología.* 2009; 51(5):487-94.
4. Riva-Amarante E, Jiménez-Huete A, Toledano R, Calero M, Alvarez-Liñera J, Escibano J, et al. Usefulness of high b-value diffusion-weighted MRI in the diagnosis of Creutzfeldt-Jakob disease. *Neurol (Engl Ed).* 2011;26(6):331-6.
5. Mackenzie G, Will R. Creutzfeldt-Jakob disease: recent developments. *F1000Research.* 2017;6:2053.
6. Centers for disease control and prevention. Diagnostic Criteria for Creutzfeldt-Jakob Disease (CJD), 2018. Disponible en: <https://www.cdc.gov/prions/cjd/diagnostic-criteria.html>
7. Zerr I, Kallenberg K, Summers DM, Romero C, Taratuto A, Heinemann U, et al. Updated clinical diagnostic criteria for sporadic Creutzfeldt-Jakob disease. *Brain J Neurol.* 2009;132(Pt 10):2659-68.