

# CREUTZFELDT-JAKOB, CLAVES DIAGNÓSTICAS

Rafael Ruiz Salas, Elisa Cuartero Martínez,  
Gabriela Carolina Müller Bravo, Antonio Ruiz Salas,  
Alba Merchán Páez, Cristina Palma González.

Hospital Universitario Virgen de la Victoria,  
Málaga.

# Creutzfeldt-Jakob, claves diagnósticas

## Objetivo docentes:

Reconocer los distintos signos radiológicos de la enfermedad, teniendo en cuenta el contexto clínico de los pacientes y otras pruebas complementarias que apoyan al diagnóstico de la misma.

## *Creutzfeldt-Jakob, claves diagnósticas*

# Introducción

La enfermedad de Creutzfeldt-Jakob es una encefalopatía espongiiforme de causa priónica, que condiciona un deterioro cognitivo rápidamente progresivo.

Existen diversos subtipos, donde encontramos la variante esporádica (aproximadamente el 90 %) que cursa con deterioro cognitivo, alteraciones cerebelosas y visuales. Menos frecuente tendríamos el subtipo familiar (que cursa con herencia autosómica dominante), iatrogénica, y la Variante de la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob que tiene lugar en individuos más jóvenes (alrededor de la tercera década de vida), que cursa con clínica psiquiátrica.

## *Creutzfeldt-Jakob, claves diagnósticas*

# Diagnóstico

El diagnóstico lo apoya el análisis de líquido cefalorraquídeo (proteína 14-3-3), así como la presencia de ondas trifásicas en el electroencefalograma.

En los estudios por resonancia magnética, destaca el aumento de la intensidad de señal en

secuencias T2 y FLAIR así como restricción de la difusión localizada en ganglios basales, corteza cerebral, cerebelo y tálamos. La afectación talámica (signo Pulvinar y Palo de Hockey) es más frecuente en la Variante de la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob.

El diagnóstico definitivo y se basa en la comprobación histológica, (degeneración esponjiforme, gliosis y placas amiloides).

PET-FDG: hipometabolismo.

## Creutzfeldt-Jakob, claves diagnósticas

# Diagnóstico

### Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica probable

**Demencia progresiva, y al menos dos de:**

- mioclonías
- alteración visual o cerebelosa
- disfunción piramidal o extrapiramidal
- mutismo acinético

**EEG típico, y/o proteína 14.3.3 positiva en LCR en paciente que fallece en menos de 2 años.**

**Exclusión** de otros posibles diagnósticos con los procedimientos rutinarios.

### Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica posible

**Demencia progresiva, y al menos dos de:**

- mioclonías
- alteración visual o cerebelosa
- disfunción piramidal o extrapiramidal
- mutismo acinético

**Sin EEG típico, o no realizado o proteína 14.3.3 no presente en LCR o no solicitada, y duración de la enfermedad menor de 2 años**

**Exclusión** de otros posibles diagnósticos con los procedimientos rutinarios.

### Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica confirmada

Confirmación neuropatológica por técnicas habituales.  
Demostración de PrnP por inmunohistoquímica.  
Presencia de fibrillas tipo scrapie

## Creutzfeldt-Jakob, claves diagnósticas

# Diagnóstico

### Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob familiar

ECJ probable o confirmada, en paciente con ECJ probable o confirmada en familiar de primer grado.

Alteración neuropsiquiátrica en paciente con mutación específica en el gen PRNP

### Criterios de la nueva variante de la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob.

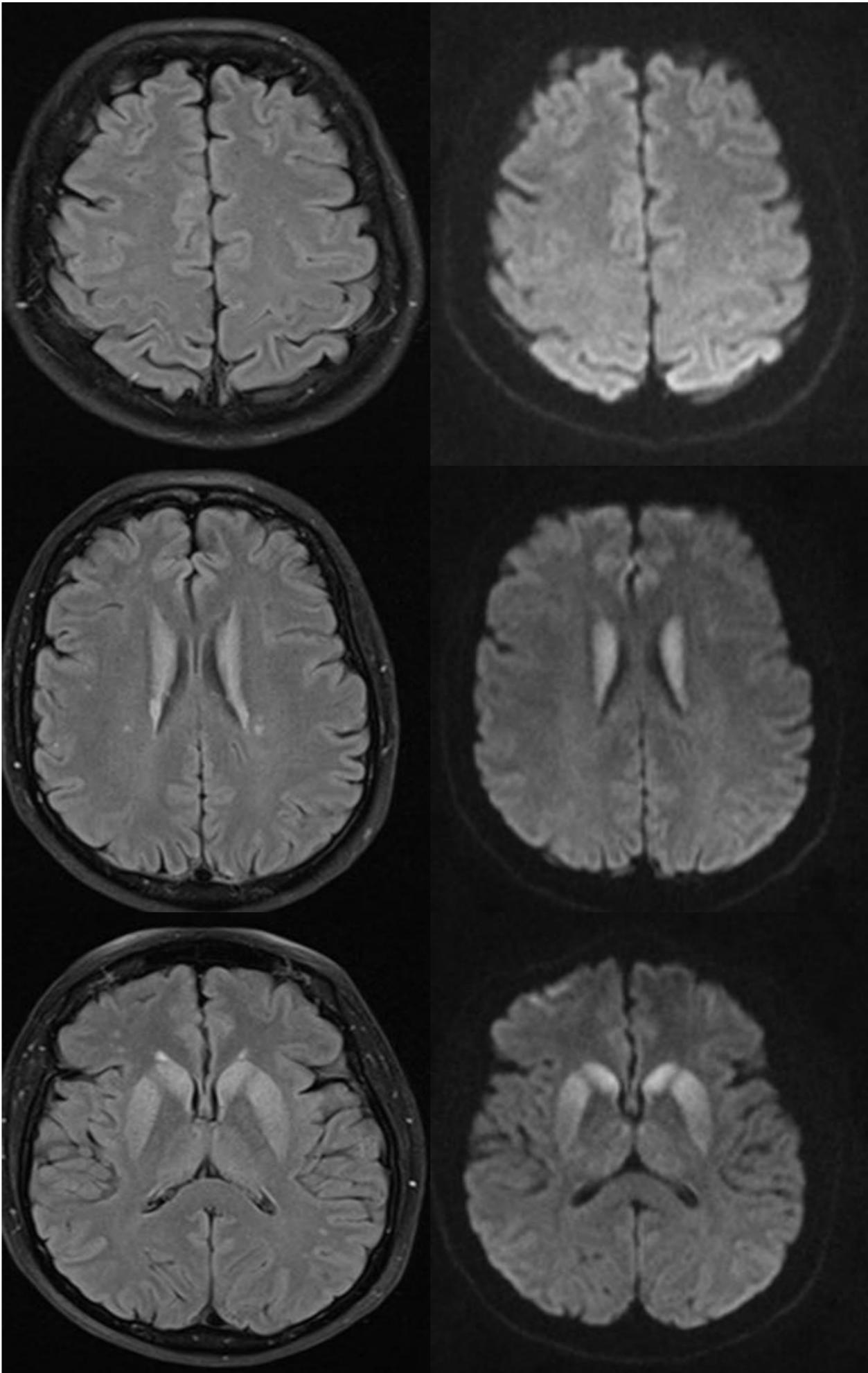
I-A: Trastorno neuropsiquiátrico progresivo.  
I-B: Duración enfermedad >6 meses.  
I-C: Exclusión de otros diagnósticos alternativos.  
I-D: Se descarta causa iatrogénica.

II-A: Síntoma psiquiátricos precoces.  
II-B: Parestesias dolorosas persistentes.  
II-C: Ataxia.  
II-D: Mioclonías/corea/distonía.  
II-E: Demencia.

III-A: EEG no muestra complejos periódicos o no realizado.  
III-B: Hiperseñal Pulvínar bilateral en RM.

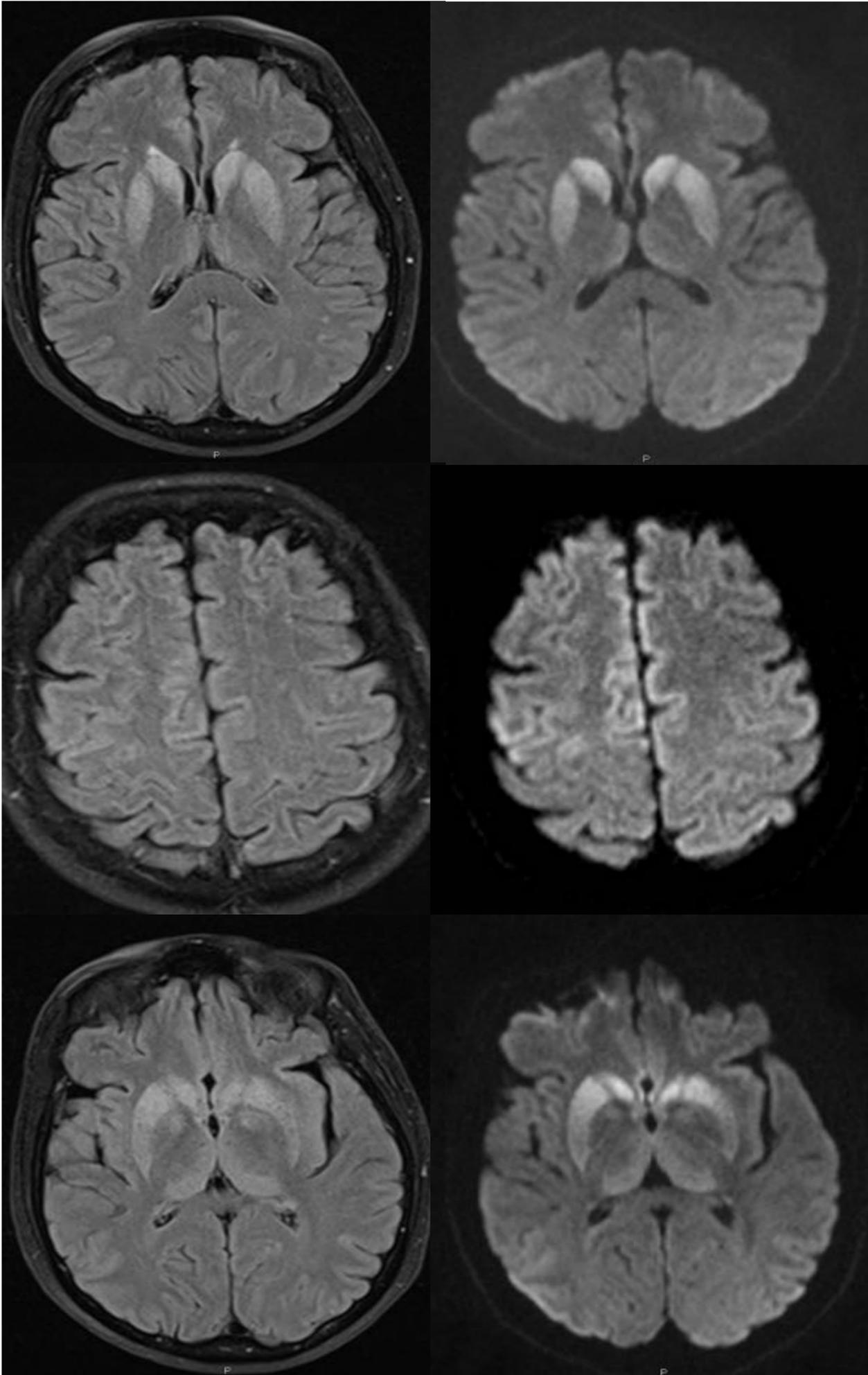
Definido: I-A y confirmación histológica.  
Probable: I y 4/5 de II, III-A y III-B.  
Posible: I y 4/5 de II. III-A.

## Creutzfeldt-Jakob, claves diagnósticas



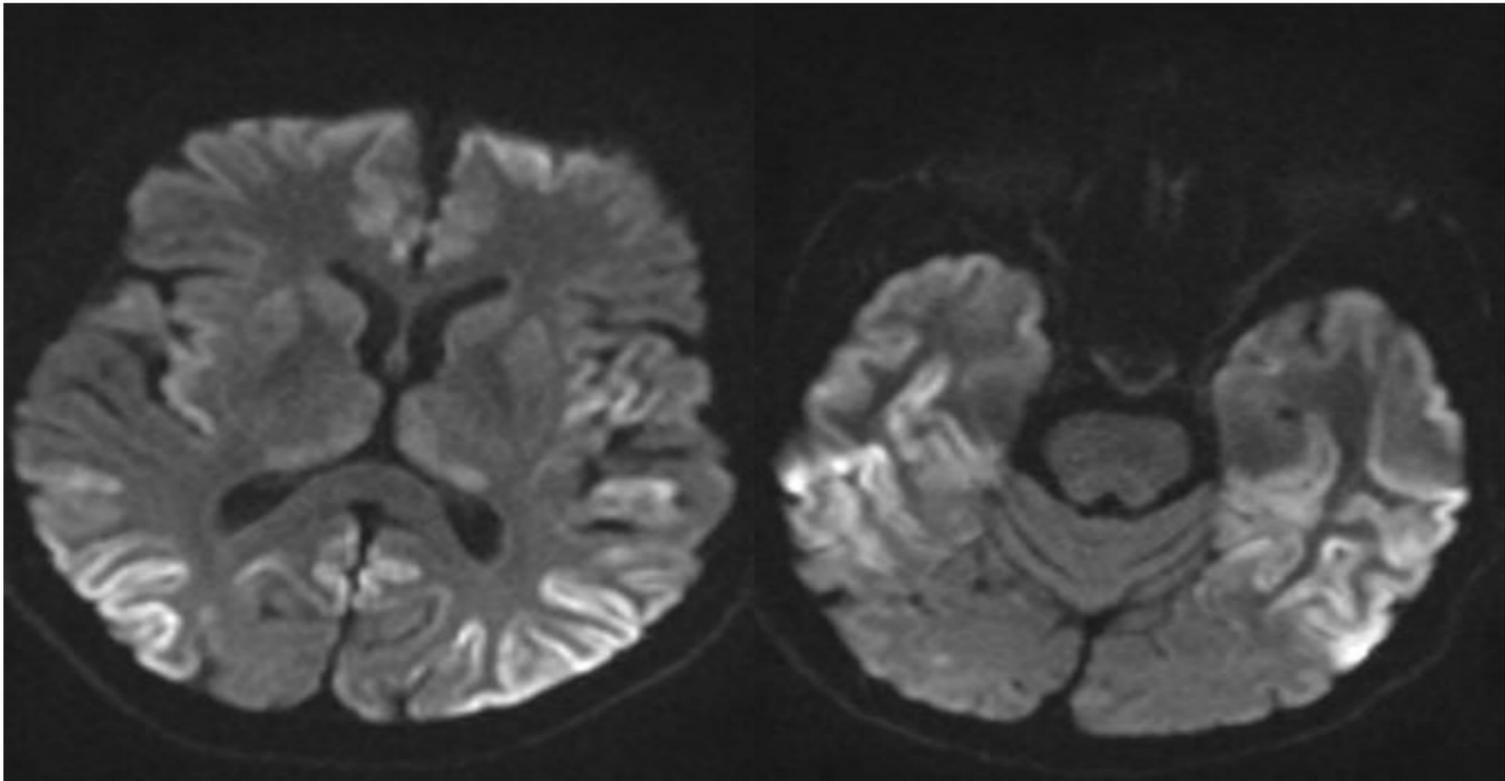
**Imagen 1.** RM de cráneo en cortes axiales en secuencia FLAIR (imágenes de la columna izquierda) y secuencia de difusión b1000 (imágenes de la columna derecha). Se aprecia aumento de la intensidad de señal en ambos núcleos caudados y lenticulares, así como en ambos núcleos pulvinares y corteza parasagital frontal derecha. Estos hallazgos son sugestivos de Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob.

## Creutzfeldt-Jakob, claves diagnósticas



**Imagen 2.** RM de cráneo en cortes axiales en secuencia FLAIR (imágenes de la columna izquierda) y secuencia de difusión b1000 (imágenes de la columna derecha). Control de imagen un mes posterior al mismo paciente. Persisten los hallazgos visualizados en imagen previa, con mayor restricción de la difusión, además de una mayor extensión de la afectación cortical.

## Creutzfeldt-Jakob, claves diagnósticas



**Imagen 3.** RM de cráneo en cortes axiales en secuencia de difusión b1000. Se aprecia aumento de la intensidad de señal en ambos tálamos, cortical hemisférica derecha, (incluyendo la corteza parasagital frontal , parietal y el cíngulo posterior) y en cortical hemisférica contralateral a nivel parieto-occipital izquierdo. Estos hallazgos son sugestivos de Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob.

# Conclusiones:

La Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob es una patología neurodegenerativa que debemos tener en cuenta en pacientes con deterioro cognitivo progresivo y síntomas psiquiátricos. El conocimiento de los hallazgos radiológicos más frecuentemente asociados y de otras pruebas complementarias es fundamental para su diagnóstico.

# Bibliografía:

- Tschampa, Henriette J., Inga Zerr, and Horst Urbach. "Radiological assessment of Creutzfeldt-Jakob disease." *European radiology* 17.5 (2007):1200-1211.
- Ukisu, Ryutarou, et al. "Diffusion-weighted MR Imaging of Early-Stage Creutzfeldt-Jakob Disease: Typical and Atypical Manifestations1." *Radiographics* 26.suppl 1 (2006): S191-S204.
- Caobelli F, Cobelli M, Pizzocaro C, Pavia M, Magnaldi S, Guerra UP. The role of neuroimaging in evaluating patients affected by Creutzfeldt-Jakob disease: a sistematic review of the literature. *J Neuroimaging*. 2015;25:2-13.