



NOTA CLÍNICA

Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob: a propósito de un caso[☆]



Miguel Angel Saura González^{a,*}, Alberto Noriega Ortiz^a y Andrea Saura Mellado^b

^a Unidad de Cuidados Paliativos, Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander, España

^b Enfermería, Atención Primaria, Área de Salud de Santander, Cantabria, España

Recibido el 13 de marzo de 2014; aceptado el 21 de abril de 2014

Disponible en Internet el 10 de septiembre de 2014

PALABRAS CLAVE

Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob;
Cuidados paliativos;
Sedación profunda;
Enfermedad por priones

KEYWORDS

Creutzfeldt-Jakob syndrome;
Palliative care;

Resumen Presentamos un caso clínico diagnosticado de enfermedad de Creutzfeldt-Jakob.

En su evolución, inicialmente el paciente presentó trastorno cognitivo y de conducta a lo que se añadió de forma progresiva trastornos de la coordinación motora del tipo de ataxia cerebelosa, dificultades en la elaboración del lenguaje y mioclonías en extremidad superior derecha, con empeoramiento progresivo.

Estudiado durante el ingreso en el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (HUMV) las pruebas complementarias no presentaban alteraciones de interés. Con la impresión diagnóstica de prionopatía el paciente continuó estudios con fines diagnósticos y fue seguido en su domicilio por parte de la unidad de cuidados paliativos en coordinación con su equipo de atención primaria y servicio de neurología.

En la evolución se añadió cuadro convulsivo en extremidad superior derecha y dolor. Tratados por vía subcutánea (sc) con midazolam y morfina, respectivamente a dosis bajas con buen control tanto del dolor como de las mioclonías y convulsiones.

Ante el empeoramiento del cuadro y en la situación de agonía, en consenso con la familia y el equipo de cuidados paliativos el paciente fue sedado con midazolam, falleciendo a los 2 días. La necropsia confirmó el diagnóstico de enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica.

© 2014 Sociedad Española de Cuidados Paliativos. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Creutzfeldt-Jakob disease: A clinical case

Abstract The clinical case is presented of a patient diagnosed with Creutzfeldt-Jakob disease.

During its course, the patient initially presented with cognitive and conduct disorders, to which were progressively added, cerebellar ataxia type motor coordination

[☆] El presente trabajo ha sido presentado simultáneamente en las Jornadas Científicas de la Sociedad Cántabra de Medicina Familiar y Comunitaria, para solicitar su aceptación como comunicación científica.

* Autor para correspondencia.

Correos electrónicos: miguel_saura@yahoo.es, msaura@humv.es (M.A. Saura González).

Deep sedation;
Prions disease

disorders, difficulties in the expression of language, and myoclonus in the upper right extremity with progressive worsening.

The complementary tests performed during admission in the *Marqués de Valdecilla* University Hospital (HUMV) were normal. With the diagnostic impression of prionopathy, further studies are continuing for diagnostic purposes, and he was followed up at home by the Palliative Care Unit in coordination with his Primary Care Team and Neurology Service.

A convulsive episode in right upper extremity and pain was also observed during the course of the disease, which was treated subcutaneously with midazolam and morphine, respectively at low doses with good control of both the pain and the myoclonus and convulsions.

Due to the worsening of the clinical picture and in the situation of agony, and in consensus with the family and the palliative care team the patient was sedated with midazolam, and died two days after. The autopsy confirmed the diagnosis of sporadic Creutzfeldt-Jakob disease.

© 2014 Sociedad Española de Cuidados Paliativos. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducción

La enfermedad de Creutzfeldt-Jakob (ECJ) es una prionopatía¹. Estas son enfermedades generadas por priones, agentes transmisibles no convencionales carentes de ácidos nucleicos.

Su único componente conocido es una proteína endógena incorrectamente plegada (PrPsc). Presenta resistencia a la mayoría de los procedimientos tradicionales de desinfección. La respuesta inmune e inflamatoria es casi inexistente. Su distribución en los tejidos es muy irregular, expresándose fundamentalmente en sistema nervioso central y tejido linfo-reticular, encontrándose en muy baja concentración en tejidos accesibles (sangre, orina). Tiene un período de incubación largo.

Su cuadro clínico se caracteriza por demencia rápidamente progresiva, síntomas neurológicos focales, alteración de la conducta, trastornos de la coordinación motora, síntomas y/o signos piramidales y extrapiramidales, alteraciones visuales de origen en corteza cerebral, mioclonías y convulsiones con curso clínico de meses de evolución hasta la muerte.

Su diagnóstico de confirmación es por anatomía patológica.

En la literatura están descritos otros casos de ECJ²⁻⁴, nosotros presentamos un caso de un paciente de 69 años con prionopatía de evolución rápida (3 meses) y su seguimiento domiciliario por nuestra unidad de cuidados paliativos.

Caso clínico

Paciente de 69 años que entre sus antecedentes personales destacan: no fumador, ingesta de 20 g de etanol al día, trombosis venosa profunda y espondiloartrosis.

Comienza en agosto del 2012 con cuadro de trastorno cognitivo rápidamente progresivo con alteraciones de la conducta. Por este motivo ingresa en el HUMV de Santander.

A ello se añadió de forma progresiva trastornos de la coordinación motora del tipo de ataxia cerebelosa, dificultades en la elaboración del lenguaje y mioclonías en la

extremidad superior derecha con contracciones musculares bruscas e involuntarias en dicha extremidad.

El deterioro fue rápidamente progresivo. Durante el ingreso, las pruebas complementarias no aportaron información que orientara al diagnóstico.

La familia solicitó el alta hospitalaria, continuando el estudio y seguimiento médico en su domicilio; en él permaneció encamado y dependiente para todas las actividades básicas de la vida diaria.

A finales de octubre del 2012 es remitido a nuestra unidad de cuidados paliativos para su seguimiento domiciliario. Ya entonces el paciente se encontraba somnoliento, desorientado, con mutismo, respondía a estímulos verbales con gestos, sin obedecer órdenes sencillas, con tendencia a llevar la mirada a la izquierda. Hemiparesia derecha con mioclonías a nivel de la extremidad superior derecha.

En pocos días se añadieron convulsiones tónico-clónicas, localizadas en dicha extremidad, con nivel de conciencia progresivamente deprimido, hasta perder por completo la relación con el entorno.

Para el control del cuadro convulsivo y de las mioclonías se trató con midazolam sc 2,5 mg cada 4 h con buena respuesta.

La comunicación verbal con el paciente no era posible por su estado mental. Ante la sospecha de crisis de dolor por la expresión facial se instaura tratamiento con cloruro mórfico sc a dosis de 5 mg cada 8 h, con buen resultado.

En 24 h y ante la progresión del cuadro, con reaparición ocasional de las mioclonías y de las convulsiones, el equipo de la unidad de cuidados paliativos, en consenso con la familia decide sedación paliativa en la agonía; se instaura midazolam 7,5 mg/4 h, falleciendo en 48 h.

Se realizó necropsia siendo el diagnóstico anatomopatológico: encefalopatía espongiiforme de predominio cortical fronto-temporal compatible con una ECJ esporádica.

Discusión

En nuestro caso, la enfermedad se manifiesta en el paciente a los pocos meses de la jubilación. Este es un momento, en ocasiones, difícil en la vida de las personas. Inicialmente, y

dado que los síntomas de comienzo están fundamentalmente ligados al trastorno cognitivo y de conducta, hacen pensar a la familia que el proceso tiene que ver con los cambios asociados a la jubilación. Existe durante todo el proceso gran impacto emocional en su entorno familiar (esposa y 2 hijas) y entorno social. Por otra parte, comentar que es una familia muy cohesionada.

Tras el ingreso en el Servicio de Neurología del Hospital Marqués de Valdecilla y dada la evolución del cuadro, el juicio diagnóstico es de sospecha de prionopatía.

Ya que el domicilio familiar es cercano al hospital y los cuidados son exquisitos, la familia solicita que los estudios pendientes y el seguimiento se realicen en el domicilio, para lo cual no hay inconvenientes y resulta mejor para el paciente y la familia.

Dada la mala evolución del cuadro clínico y la presencia de síntomas que causan malestar en el paciente se decide el seguimiento domiciliario por parte de la unidad de cuidados paliativos, lo cual se realiza en constante coordinación con el servicio de neurología y con el equipo de atención primaria del paciente.

En el domicilio el cuidado es esmerado y continuado con todo el apoyo preciso para el bienestar del enfermo.

Durante la evolución de su proceso, presenta signos faciales que hacen pensar en la existencia de dolor, lo cual no puede expresar verbalmente. Por ello se inicia tratamiento con morfina subcutánea (sc) a intervalos fijos con resultados satisfactorios.

Se añaden en el tiempo mioclonías continuas en extremidad superior derecha, para, posteriormente presentar a ese nivel, convulsiones tónico-clónicas. Llegados estos momentos de la evolución de la enfermedad el paciente está sumido en un sueño continuo con despertares ocasionales y en los momentos de las mioclonías o de las convulsiones por lo que se instaura tratamiento con midazolam sc 2,5 mg cada 4 h con buen resultado en el control de dichas mioclonías-convulsiones.

Estando el paciente en situación de agonía, hay progresión del cuadro con reaparición ocasional de las mioclonías y convulsiones, por lo que, con el consentimiento explícito de la familia y en consenso con el equipo de la unidad de cuidados paliativos, se lleva a cabo sedación paliativa profunda

en la agonía con midazolam 7,5 mg cada 4 h. El paciente permanece dormido con nivel 6 en la escala de Ramsay. Fallece a las 48 h. La necropsia confirmó el diagnóstico de sospecha.

Responsabilidades éticas

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

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

Protección de personas y animales. Los autores declaran que los procedimientos seguidos se conformaron a las normas éticas del comité de experimentación humana responsable y de acuerdo con la Asociación Médica Mundial y la Declaración de Helsinki.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Las encefalopatías espongiiformes transmisibles humanas. Una visión desde la Salud Pública. Registro Nacional de Encefalopatías Espongiiformes Transmisibles Humanas. Area de Epidemiología Aplicada. Centro Nacional de Epidemiología: Instituto de Salud Carlos III. Versión 10. Abril 2008.
2. Tabuyo Pizarro M, Bowakim Dib W, Acebes Rey JM, Vaquero Puerta JL, García García D, Cano del Pozo M. Un caso nuevo de Creutzfeldt-Jakob. *An Med Interna*. 2003;20:158-9.
3. Toribio-Díaz ME, García-Di Ruggiero E, Pérez-Parra F. Dos nuevos casos de enfermedad de Creutzfeldt-Jacob esporádica en Madrid, España. *Rev Neurol*. 2011;53:281-6.
4. Harrington P, Penge J, Mills E, Ishaque A. Acute presentation of rapidly progressive probable Creutzfeldt-Jacob disease. *Br J Hosp Med (Lond)*. 2013;74:170-1.