

## Reporte de Caso

# TRASTORNOS VISUALES Y ENFERMEDAD DE CREUTZFELDT-JACOB VARIANTE DE HEIDENHAIN

*Dra. Sol Cavanagh<sup>1</sup>, Dr. Martín Nogués<sup>1</sup>, Dra. María Inés Gaitán<sup>1</sup>,  
Dr. Guido Falcone<sup>1</sup>, Dr. Cristián Dodds<sup>2</sup>, Dr. Miguel Domínguez<sup>3</sup>*

.....

<sup>1</sup>DEPARTAMENTO DE NEUROLOGÍA. INSTITUTO DE INVESTIGACIONES NEUROLÓGICAS RAÚL CARREA. FLENI.

<sup>2</sup>CONSULTORES OFTALMOLÓGICOS, BUENOS AIRES.

<sup>3</sup>EX MÉDICO DE PLANTA DEL INSTITUTO DE INVESTIGACIONES MÉDICAS ALFREDO LANARI.

DIRECCIÓN: FLENI. MONTAÑESES 2325. C1428AQK. BUENOS AIRES //E-MAIL DE CONTACTO: scavanagh@fleni.org.ar

### RESUMEN

La enfermedad de Creutzfeldt-Jacob es una enfermedad neurodegenerativa secundaria a la acumulación de una proteína priónica en las neuronas. La variante de Heidenhain suele debutar con trastornos visuales aislados.

Presentamos a una paciente que comenzó con trastornos oculares y consultó inicialmente al oftalmólogo. Luego evolucionó con ceguera bilateral, un síndrome piramidal y demencia rápidamente progresiva.

**Palabras Clave:** Variante-Heidenhain, Creutzfeldt-Jacob, Demencia progresiva

### ABSTRACT

Creutzfeldt-Jacob disease is a neurodegenerative condition secondary to accumulation of a prion protein in neurons. The Heidenhain variant usually debuts with isolated visual impairment.

A case of a female patient who presented visual symptoms at onset and consulted an ophthalmologist is described. The patient later developed bilateral blindness, pyramidal syndrome and rapidly progressive dementia.

**Key Words:** Heidenhain Variant, Creutzfeldt-Jacob, Progressive Dementia

### INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Creutzfeldt-Jacob es una enfermedad neurodegenerativa causada por acúmulo de una proteína priónica anómala que se deposita en las neuronas y es responsable de la demencia rápidamente progresiva<sup>1</sup>. Dentro de

ella hay un subgrupo de casos en el cual comienzan con trastornos oculares aislados (variante de Heidenhain). Esta variante trae dificultades diagnósticas ya que en muchas ocasiones consultan inicialmente al oftalmólogo, quien realiza pruebas invasivas con riesgo de transmisión de la enfermedad<sup>2</sup>.

## CASO CLÍNICO

Paciente de 67 años de edad, sexo femenino, sin antecedentes personales de importancia consulta por presentar una hemianopsia homónima de comienzo agudo. La paciente evoluciona en 3 semanas con ceguera cortical. Luego se le agregan trastornos del lenguaje y alucinaciones visuales.

Al examen físico se encontraba vigil, perseverante con trastornos del pensamiento (alucinaciones) y del lenguaje (afasia mixta). Presentaba las pruebas frontales alteradas, amaurosis bilateral, paresia braquial derecha leve y reflejos patológicos (glabellar y marinesco) con ataxia de la marcha.

La RMN cerebral mostró hiperintensidad cortical difusa a predominio parieto-occipital bilateral. La campimetría reveló una hemianopsia homónima derecha incongruente y el electroencefalograma de vigilia: desorganización y lentificación de ondas con paroxismos de ondas agudas periódicas a predominio izquierdo. La proteína 14.3.3 en líquido cefalorraquídeo fue positiva. La paciente falleció a los 2 meses del inicio de los síntomas.

## DISCUSIÓN

La ECJ es considerada una encefalopatía espongiiforme y es una enfermedad neurodegenerativa con una incidencia de 1 caso por un millón de personas por año. En la mayoría de los casos la enfermedad ocurre de forma esporádica. Existen distintas mutaciones del gen quien codifica la proteína priónica y según la asociación de la metionina-valina en el codón 129 del gen se deter-

minan las distintas isoformas<sup>3</sup>. Existen 6 isoformas distintas.<sup>7</sup> La variante de Heidenhain ha sido asociada con los subtipos MM1, MV1 y MM2<sup>6</sup>.

Clínicamente puede manifestarse con demencia, afasia, ataxia, mioclonias, trastornos piramidales, insomnio, trastornos visuales y psiquiátricos.<sup>7</sup>

Ocasionalmente la enfermedad de Creutzfeldt-Jacob se presenta con síntomas visuales exclusivamente (visión borrosa, defecto periférico del campo visual o visión en tunel<sup>2</sup>). Dicha sintomatología puede persistir durante semanas en ausencia de compromiso cognitivo como en el caso reportado.

El diagnóstico de la ECJ se realiza mediante los síntomas neurológicos, las imágenes, la proteína 14,3,3, el electroencefalograma y en algunas oportunidades de la confirmación histopatológica. El electroencefalograma muestra ondas agudas semiperiódicas y tiene una sensibilidad del 79%. La resonancia magnética de cerebro (RMN) (incluyendo la difusión) puede demostrar el aumento de señal a nivel de los ganglios de la base y puede excluir otros diagnósticos diferenciales.<sup>3</sup>

En nuestro caso la paciente presentaba los síntomas neurológicos, la proteína 14,3,3, el electroencefalograma y la RMN característica.

## CONCLUSIÓN

El reconocimiento de esta variante manifestada únicamente con trastornos visuales es importante para evitar procedimientos oftalmológicos innecesarios ●

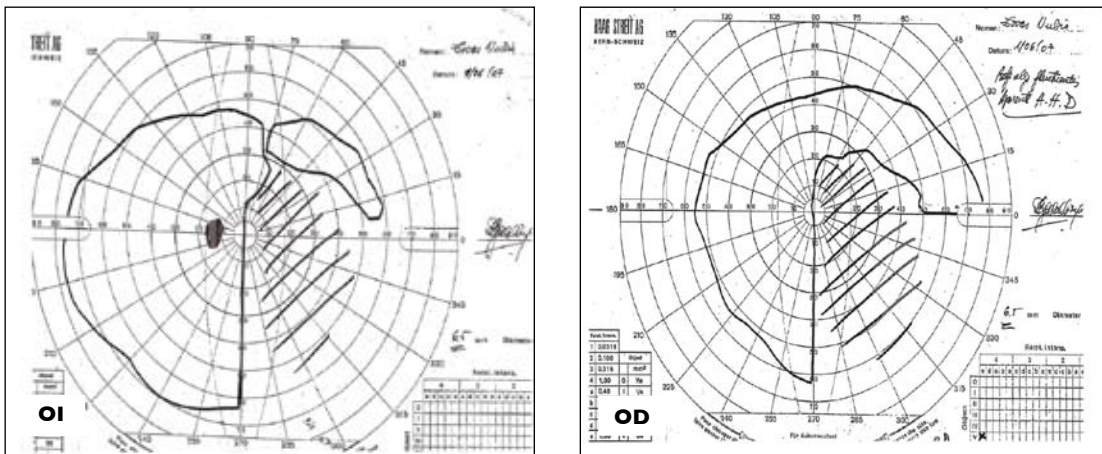
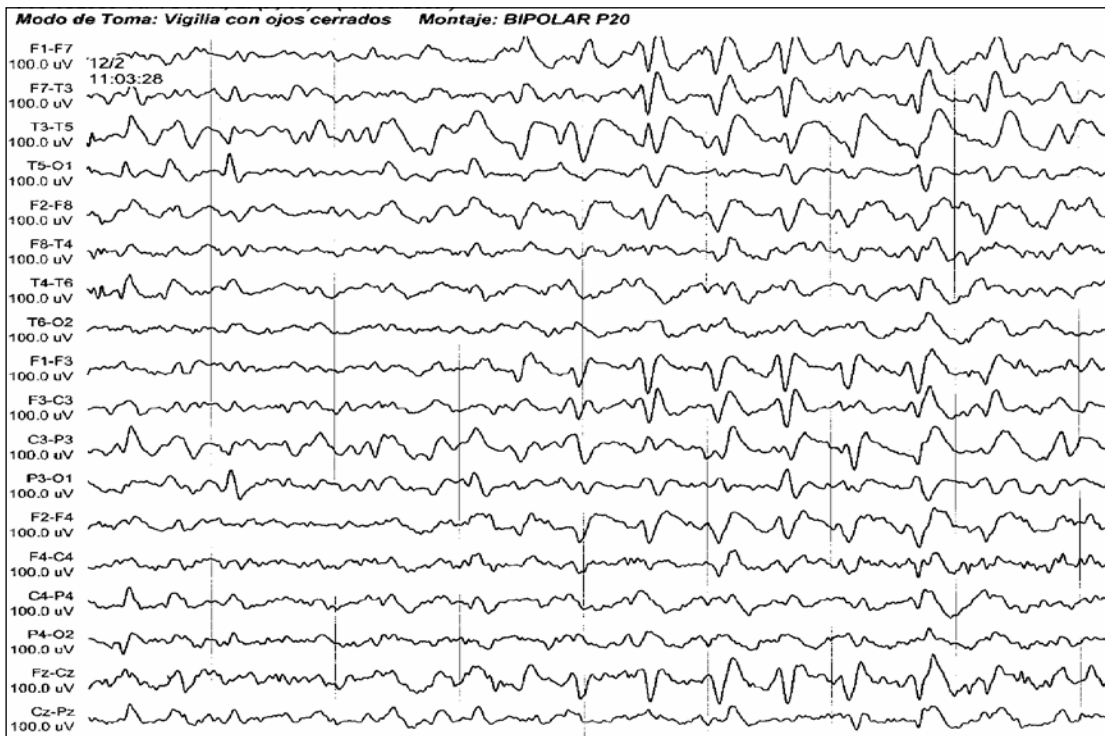
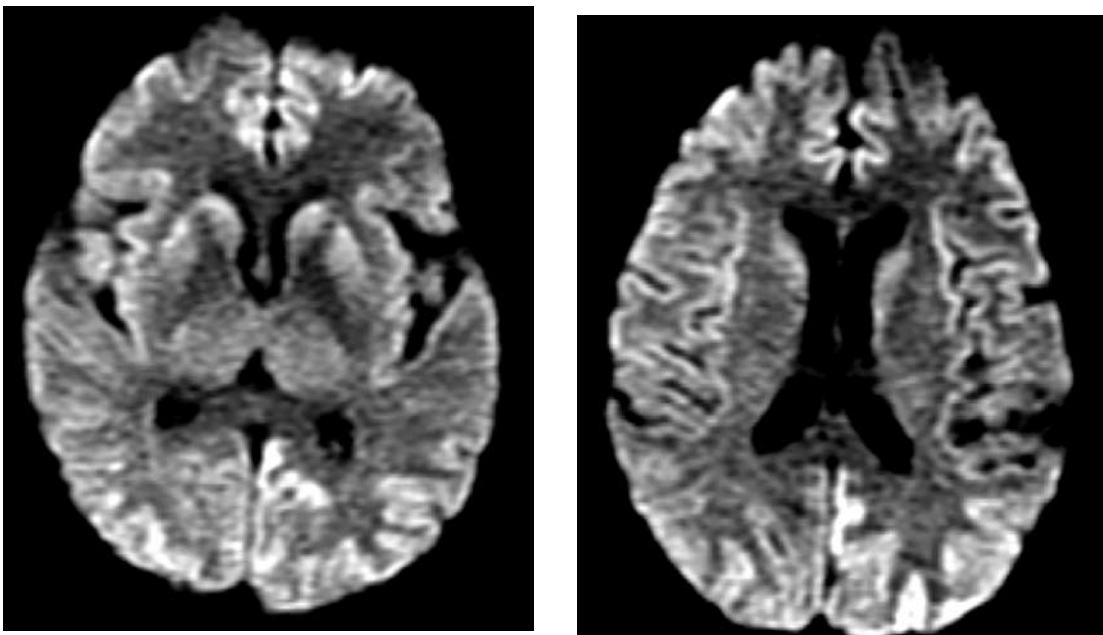


Figura 1. Campimetría. Hemianopsia homónima derecha.



**Figura 2.** Electroencefalograma de vigilia: desorganización y lentificación de ondas con paroxismos de ondas agudas periódicas a predominio izquierdo.



**Figura 3.** RMN de cerebro. Hiperintensidad cortical difusa en secuencia de difusión a predominio parieto-occipital bilateral.

## REFERENCIAS

- 1 Clarençon F, Gutman F, Giannesini C, et al. MRI and FDG PET/CT findings in a case of probable Heidenhain variant Creutzfeldt-Jakob disease. *J Neuroradiol.* 2008 May 7.
- 2 S A Cooper et al. Isolated visual symptoms at onset in sporadic Creutzfeldt-Jacob disease: the clinical phenotype of the Heidenhain variant. *Br J Ophthalmol* 2005;89:1341-1342.
- 3 Stefan Kropp. The Heidenhain variant of Creutzfeldt-Jacob Disease. *Arch Neurol.* 1999;56:55-61.
- 4 Foundas M, Donaldson MD, McAllister IL, et al. Vision loss due to coincident ocular and central causes in a patient with Heidenhain variant Creutzfeldt-Jakob disease. *Age Ageing* 2008 Mar;37(2):231-2. Epub 2007 Dec 8.
- 5 Pachalska M, Kurzbauer H, Formińska-Kapuścik M, et al. Atypical features of dementia in a patient with Creutzfeldt-Jakob disease. *Med Sci Monit.* 2007 Jan;13 (1):CS9-19. Epub 2006 Dec 18.
- 6 Nozaki I, Hamaguchi T, Noguchi-Shinohara M, et al. The MM2-cortical form of sporadic Creutzfeldt-Jakob disease presenting with visual disturbance. *Neurology.* 2006 Aug 8;67(3):531-3
- 7 Piero Parchi, Armin Giese, Sabina Capellari et al. Classification of Sporadic Creutzfeldt-Jakob Disease Based on Molecular and Phenotypic Analysis of 300 Subjects. *Ann neurol* 1999;46: 224-233