

Abstract POSTERS**□ L'importanza della diagnosi differenziale
nella malattia di Creutzfeldt-Jakob: descrizione di un caso clinico**

G. DE SANTIS*, L. MERICO*, A. ZENZOLA*, A. CARBONE*, P. PARCHI**, G. CIARDO*

* Azienda Ospedaliera “Card. G. Panico”, Tricase (LE)

** Department of Biomedical and Neuromotor Sciences, University of Bologna

La malattia di Creutzfeldt-Jakob (Creutzfeldt-Jakob Disease: CJD) è una malattia neurodegenerativa rara, che conduce ad una forma di demenza progressiva fatale. Nel luglio 2016 giungeva alla nostra osservazione una donna di 66 anni affetta di disturbo dell'equilibrio ingravescente da circa due mesi. L'esame obiettivo neurologico documentava atassia della marcia e del tronco. Agli esami di laboratorio emergeva la positività per l'autoanticorpo paraneoplastico anti-amfifisina sia a livello sierico che liquorale e veniva riscontrato un elevato valore di proteina tau (> 2350 pg/ml) con positività della proteina 14.3.3 e del test RT-QuIC eseguiti su liquor. Lo studio RM encefalo 3 Tesla ed EEG erano suggestivi per CJD. Il quadro clinico è progressivamente peggiorato e la paziente nel corso dei due mesi successivi ha dapprima perso definitivamente il controllo del tronco per poi sviluppare un quadro di mutismo acinetico, fino all'exitus. L'esame autoptico deponeva in-

controvertibilmente per CJD. A fronte di un decorso rapidamente ingravescente delle funzioni neurologiche restava da indagare il significato patogenetico degli anticorpi anti-amfifisina trovati sia nel siero che nel liquor. La paziente è stata pertanto sottoposta senza beneficio nella fase iniziale di malattia dapprima a ciclo di plasmferesi ed in seguito a ciclo terapeutico di IgG e.v.. Come già evidenziato da alcuni Autori, al fine di evitare “misdiagnosi”, risulta fondamentale considerare patologie “non usuali” prima di poter concludere per una malattia di CJD⁽¹⁾.

BIBLIOGRAFIA

1. Paterson RW, Torres-Chae CC, Kuo AL, Ando T, Nguyen EA, Wong K, DeArmond SJ, Haman A et al. Differential diagnosis of Jakob-Creutzfeldt disease. Arch Neurol 2012; 69 (12): 1578-1582.

Corrispondenza: Dr. Giuseppe De Santis, Azienda Ospedaliera “Card. G. Panico”, via San Pio X 4, 73039 Tricase (LE), e-mail: giuseppede_santis@yahoo.it

LVII Congresso Nazionale SNO, 24-26 maggio 2017, Napoli.

Atti a cura di Massimo de Bellis e Bruno Zanotti.

Copyright © 2017 by new Magazine edizioni s.r.l., Trento, Italia. www.newmagazine.it

ISBN: 978-88-8041-115-4