

Two cases of sporadic Creutzfeldt-Jakob disease (sCJD): clinical, molecular and MRI findings.

M. Colucci¹, M.C. Novello¹, V. Pollero¹, S. Cammarata¹, A. Assini¹, D. Audenino¹, D. Bianchini¹, G. Ajmar¹, S. Ratto¹, M.P. Fondelli², N.P. Nuzzi², M. Del Sette¹.

¹ S.C. Neurologia, E.O. Ospedali Galliera, Genova; ² S.C. Neuroradiologia diagnostica e interventistica, E.O. Ospedali Galliera, Genova.

INTRODUZIONE

Nel nostro lavoro, vengono descritti due casi di Malattia di Creutzfeldt-Jakob sporadica (sCJD), ricoverati presso la nostra S. C. di Neurologia. Ne vengono analizzate le caratteristiche cliniche e strumentali, al fine di contribuire ad un'ulteriore precisazione dei reperti morfologici in Risonanza Magnetica e con lo scopo di individuare una loro possibile correlazione con i fenotipi clinici e molecolari della sCJD.

MATERIALI E METODI

I due soggetti sono stati sottoposti a ripetute registrazioni EEGrafiche, al dosaggio della proteina Tau ed alla ricerca della proteina 14-3-3 su liquor, nonché ad un follow-up neuroradiologico durante il decorso di malattia.

E' stato inoltre determinato il polimorfismo al codone 129 del gene per la proteina prionica (PRNP).

In un caso è stato effettuato infine il riscontro autoptico, come da Decreto Ministeriale per la Sorveglianza delle Malattie da Prioni.

RISULTATI

CASO 1

Anamnesi e decorso: 69 anni; all'esordio: disturbo cognitivo, caratterizzato prevalentemente da turbe della memoria ed una sindrome depressiva, con iniziale diagnosi di "demenza senile"; successivamente decorso tumultuoso con exitus dopo 6 mesi dall'esordio (stato soporoso, tetraparesi spastica con mioconie) per complicanze internistiche in corso di ipertensione.

EEG: non tipico (alterazioni elettriche rilevanti diffuse)

TAU: 9150 pg/ml (vn 66-276)

Proteina 14-3-3 (immunoblot): presente

Mutazioni del gene PrP: assenti

Polimorfismo M/V al codone 129: Metionina/Metionina

Risonanza Magnetica: alterazione di segnale a carico dei caudati e dei lenticolari, nonché a carico della corteccia cerebrale, più evidenti in DWI

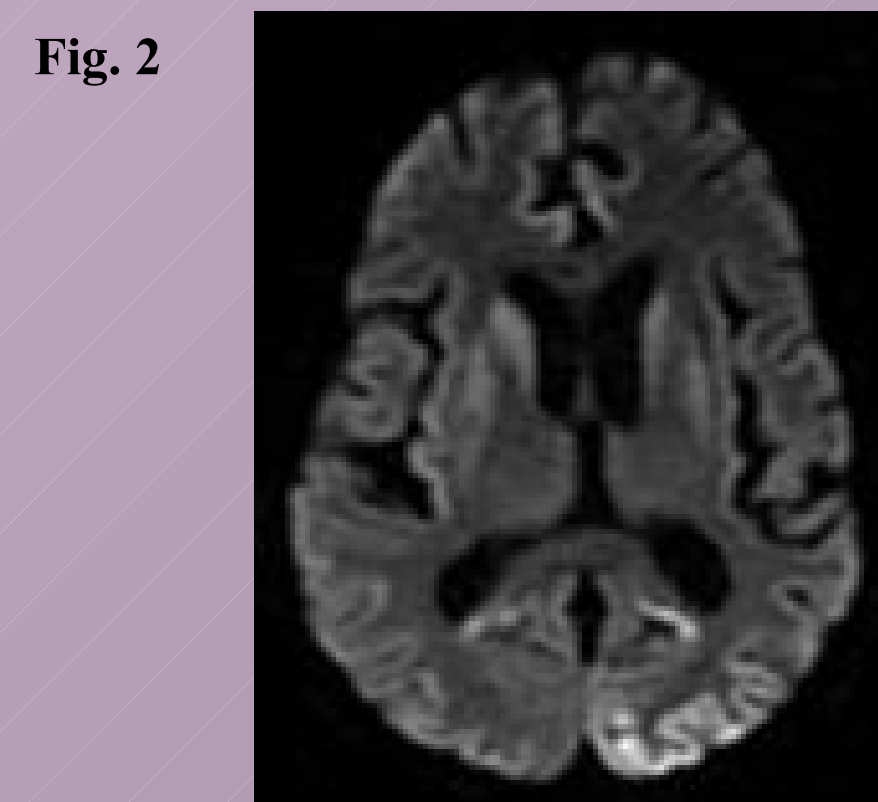
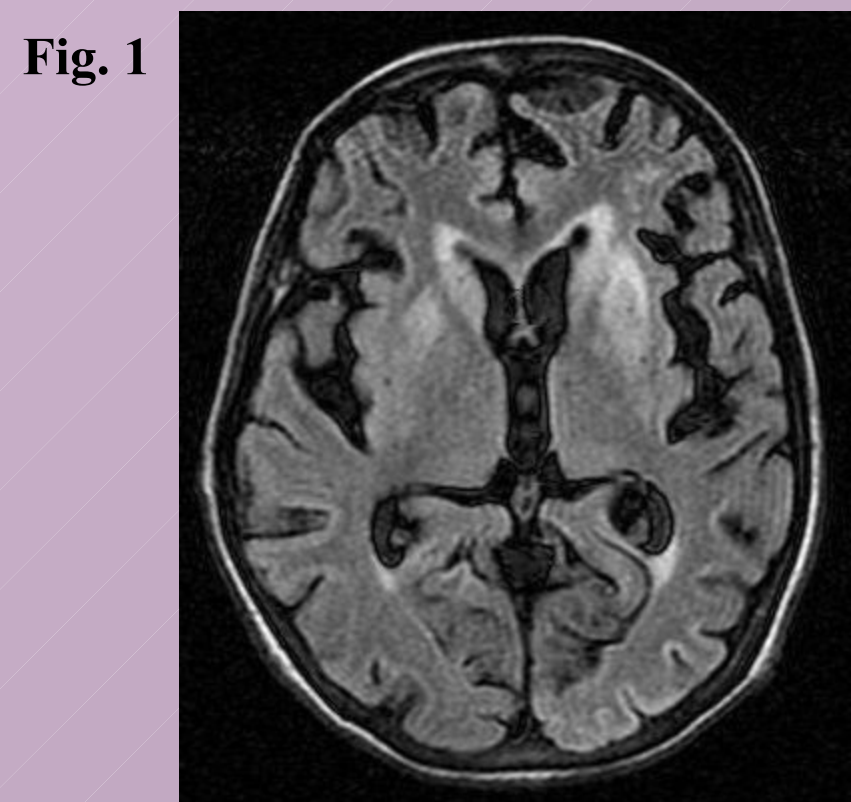


Fig1: FLAIR assiale Fig.2 DWI assiale: documentano l'interessamento degli striati e della corteccia, prevalentemente in sede occipitale sinistra

CASO 2

Anamnesi e decorso: 77 anni; all'esordio: disturbo cognitivo associato ad alterazioni del visus tipo cecità corticale e ad instabilità posturale a carattere progressivo e subacuto; ancora vivente e gravemente deteriorata dopo 15 mesi dall'esordio clinico di malattia.

EEG: non tipico (alterazioni elettriche rilevanti diffuse)

TAU: 1376 pg/ml (vn 66-276)

Proteina 14-3-3 (immunoblot): presente

Mutazioni del gene PrP: assenti

Polimorfismo M/V al codone 129: Metionina/Valina

Risonanza Magnetica: il primo studio in RMN, effettuato dopo due mesi dall'esordio, evidenzia un pattern di isolata alterazione corticale in DWI; in un successivo controllo, a 6 mesi dall'esordio, compaiono delle sfumate alterazioni anche a carico del putamen e del caudato bilateralmente

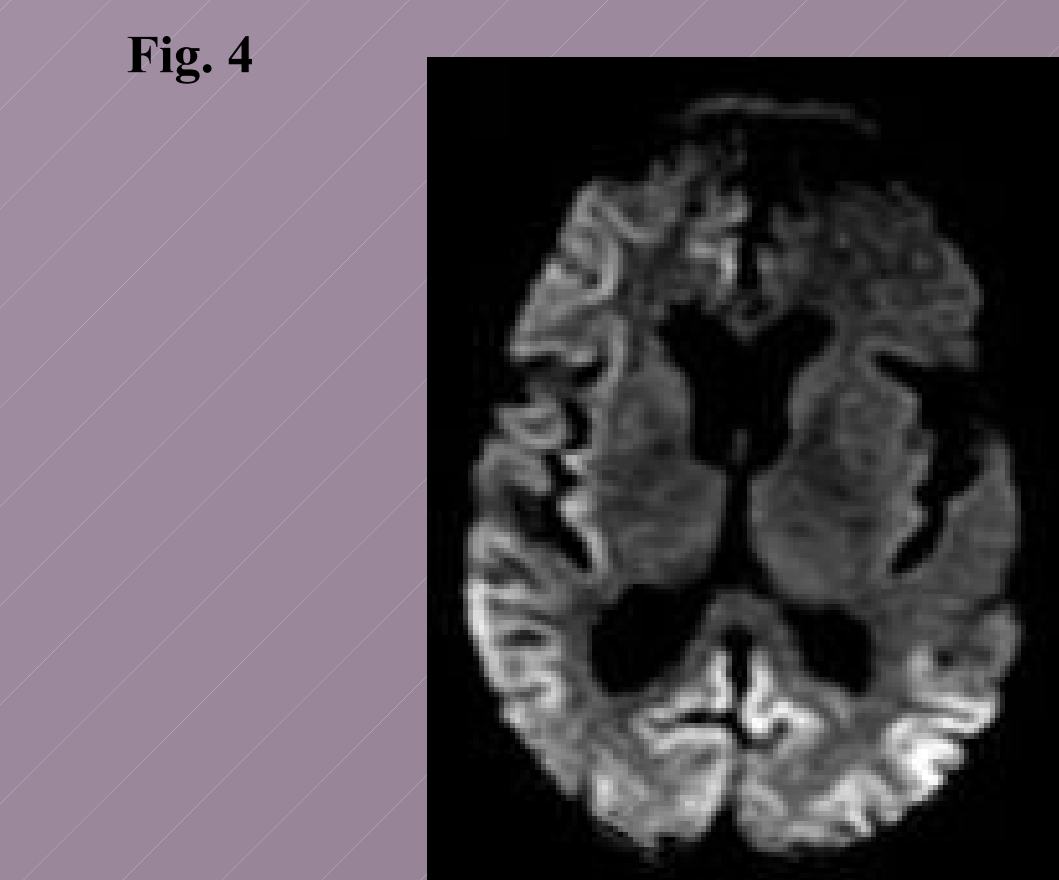
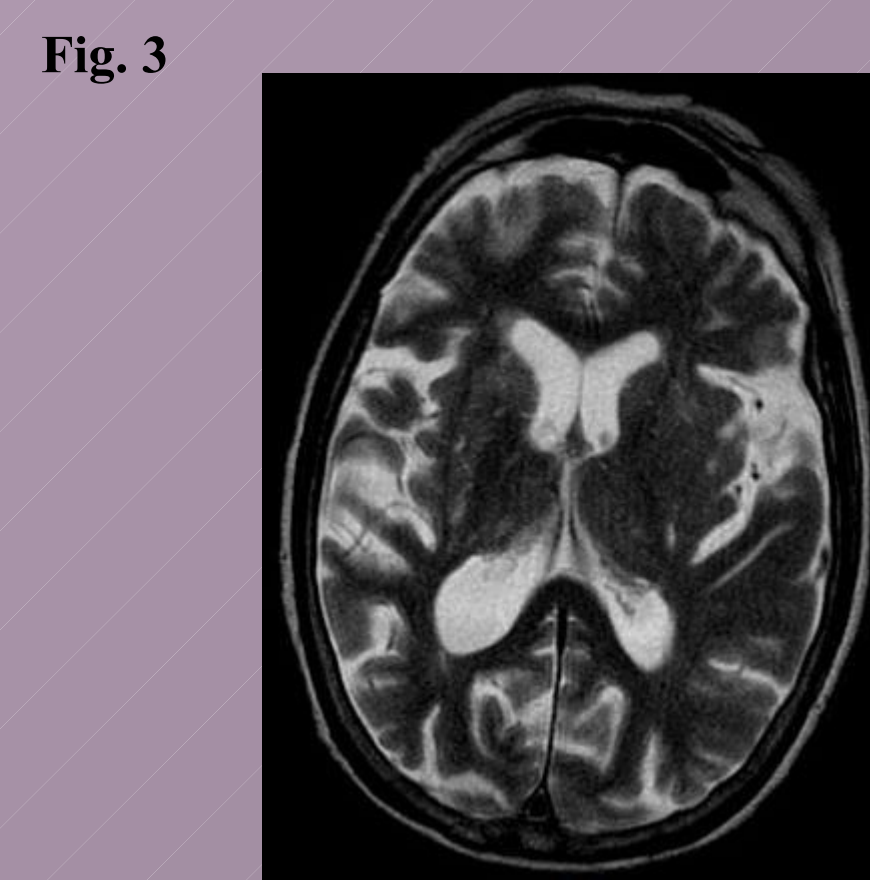
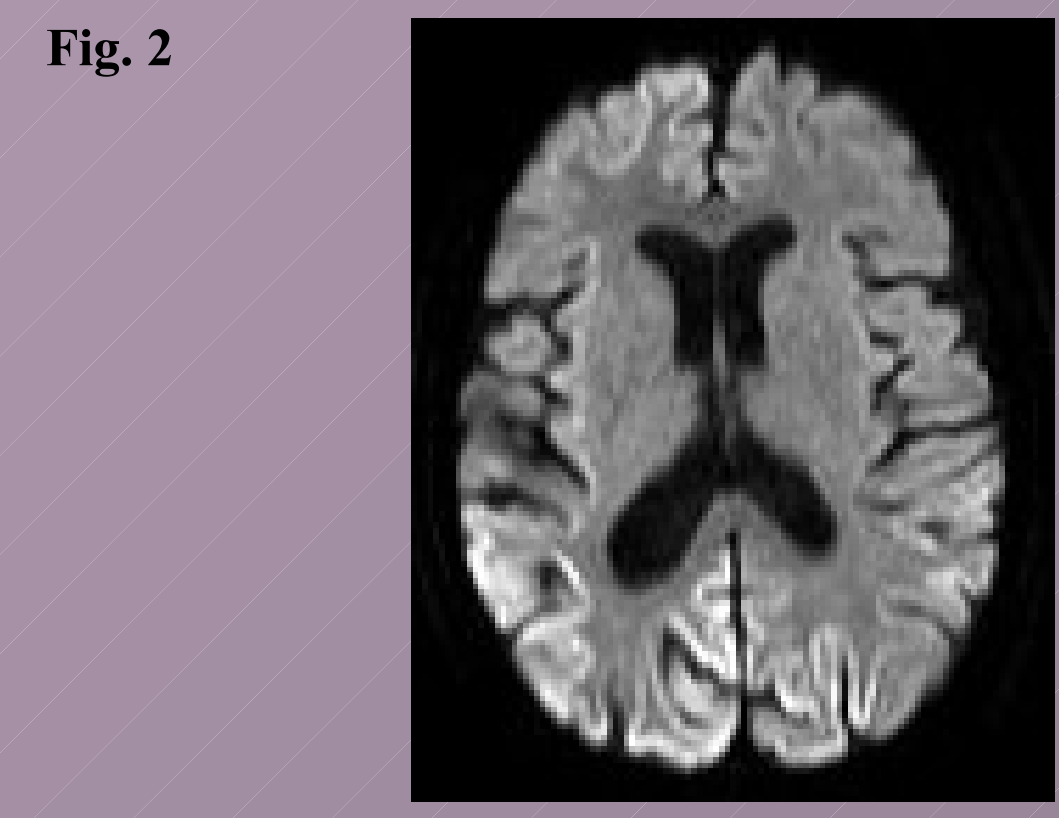
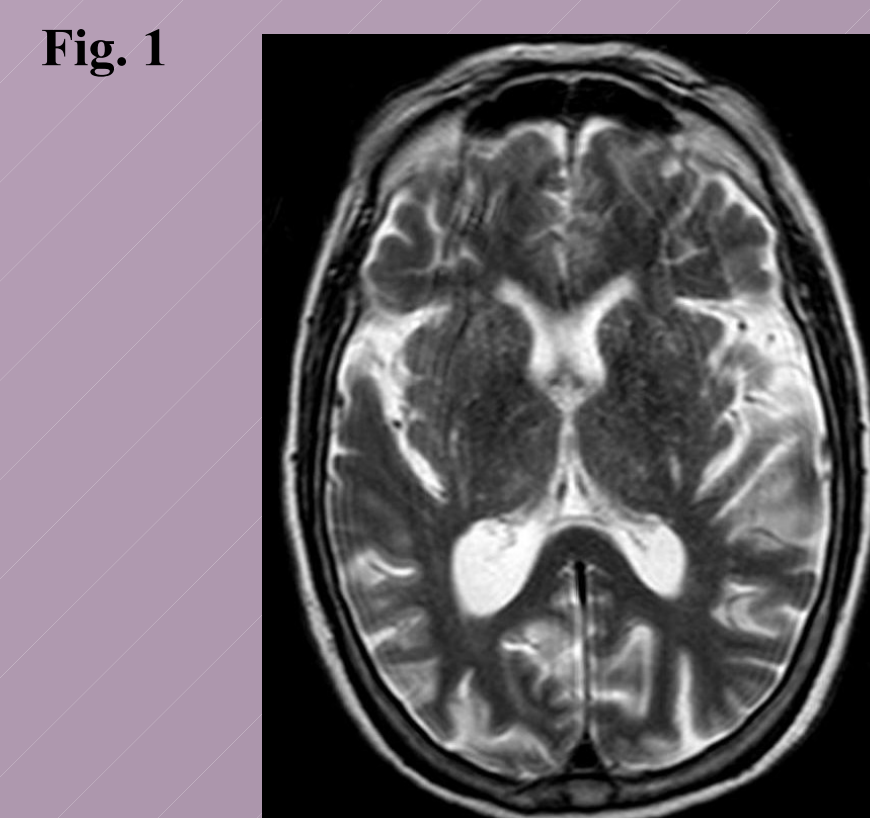


Fig 1. T2 Assiale Fig 2 DWI assiale, mostrano un pattern di alterazione corticale isolato Fig3. T2 assiale Fig.4 DWI assiale documentano, oltre all'interessamento corticale la comparsa di sfumato interessamento nucleobasale.

CONCLUSIONI

Secondo alcuni autori, l'evidenza in Risonanza Magnetica di una compromissione corticale isolata sarebbe più spesso osservata nei casi di sCJD con un più lento decorso clinico di malattia (1).

Il reperto morfologico descritto nel secondo caso di sCJD, a lento decorso clinico, ha documentato una variazione del pattern RMN, che inizialmente mostrava un coinvolgimento corticale isolato, ma che col progredire della patologia ha evidenziato nello stesso paziente un'iniziale compromissione anche sottocorticale.

Questo dato suggerisce l'ipotesi che un'alterazione isolata della corteccia cerebrale possa piuttosto essere correlata all'esordio di malattia ed esserne pertanto un segno precoce. Col progredire della patologia si osserverebbe un pattern di alterazione cortico-sottocorticale. Nei casi a decorso rapido, sarebbe per cui meno probabile cogliere le prime fasi di malattia, associate ad un'alterazione solo corticale, proprio in relazione al decorso subacuto della malattia.

BIBLIOGRAFIA

Isolated Cortical Signal Increase on MR Imaging as a Frequent Lesion Pattern in Sporadic Creutzfeldt-Jakob Disease B. Meissner, K. Kallenberg, P. Sanchez-Juan, A. Krasnianski, U. Heinemann, D. Vargas, M. Knauth and I. Zerr. American Journal of Neuroradiology 2008;29:1519
MRI lesion profiles in sporadic Creutzfeldt-Jakob disease. Meissner B, Kallenberg K, Sanchez-Juan P, Collie D, Summers DM, Almonti S, Collins SJ, Smith P, Cras P, Jansen GH, Brandel JP, Coulthart MB, Roberts H, Van Everbroeck B, Galanaud D, Mellina V, Will RG, Zerr I. Neurology, 2009 Jun 9; 72 (23): 1994-2001