

Qu'en pensez-vous? – Encore! Un homme de 30 ans est hospitalisé: depuis 13 ans changement de personnalité, instabilité progressive, déclin intellectuel, douleurs des membres inférieurs, baisse de la mémoire. Depuis 2 mois hallucinations visuelles, mouvements oculaires saccadés. Il a besoin de cannes en raison d'une ataxie des mains et des pieds. Activité lente sur l'EEG. Aucun signe de maladie génétique, métabolique ou auto-immune. Son état s'aggrave et il meurt. De quoi pourrait-il bien s'agir?

(Pour la solution voir colonne de droite)

Solution: En suspecte une maladie de Creutzfeldt-Jakob (MCJ). Ce diagnostic est confirmé par un polymorphisme du codon 129 du gène de la protéine prion. L'IRM cérébrale montre une intensité typiquement augmentée au niveau du pulvinar. MCJ sporadique? MCJ héréditaire? MCJ variante (MCJv)? Le gène humain de la protéine prion ne montre aucune des mutations connues, le codon 129 est hétérozygote. La MCJv est le diagnostic le plus vraisemblable. Depuis 1994 quelques 200 cas de MCJv sont connus, la plupart des jeunes, après contacts avec des bovins. (Lancet. 2009;374:2128.)