



Darrera actualització de document: JULIOL 2017

Criterios diagnósticos para EETHs

ENFERMEDAD DE CREUTZFELDT –JAKOB ESPORÁDICA

- **Confirmada**

Síndrome neurológico progresivo Y

Confirmación neuropatológica o inmunohistoquímica o bioquímica

- **Probable**

1.2.1 I + dos de II + EEG típico* (ver cuadro 1)

Q 1.2.2 I + dos de II + RM cerebral típica** (ver cuadro 1)

Q 1.2.3 I + dos de II + 14-3-3 positiva en LCR (ver cuadro 1)

Q 1.2.4 Síndrome neurológico progresivo y RT-QuIC positivo en LCR u otro tejido

- **Posible**

I + dos de II + duración < 2 años (ver cuadro 1)

CUADRO 1

- | |
|------------------------------------------------|
| I. Deterioro cognitivo rápidamente progresivo. |
| II. A. Mioclonias. |
| B. Alteraciones visuales o cerebelosas. |
| C. Síntomas piramidales o extrapiramidales |
| D. Mutismo acinético |

* Complejos periódicos generalizados

** Hiperseñal en caudado/putamen en la RM o en al menos dos regiones corticales (temporal, parietal, occipital) en DWI o en FLAIR



ENFERMEDAD DE CREUTZFELDT–JAKOB TRANSMITIDA ACCIDENTALMENTE*

Confirmada

ECJ confirmada con factor de riesgo reconocido

Probable

Síndrome cerebeloso progresivo en un receptor de hormona hipofisaria humana

Ó

ECJ probable con un factor de riesgo reconocido

VARIANTE DE LA ENFERMEDAD DE CREUTZFELDT –JAKOB

(Mod. Edimburgo, Mayo 2001)

- I** A Trastorno neuropsiquiátrico progresivo
 - B Duración de la enfermedad > 6 meses
 - C Las investigaciones rutinarias no sugieren un diagnóstico alternativo
 - D No historia de potencial exposición iatrógena
 - E No evidencia de encefalopatía espongiiforme transmisible humana familiar
- II** A Síntomas psiquiátricos precoces^a
 - B Síntomas sensitivos dolorosos persistentes^b
 - C Ataxia
 - D Mioclonías o corea o distonía
 - E Demencia
- III** A El EEG no muestra el patrón típico de la ECJ esporádica^c
(o no se ha realizado EEG)
 - B Hiperseñal bilateral en pulvinar en la RM
- IV** A Biopsia de amígdala positiva^d

Confirmada IA y confirmación neuropatológica de vECJ^e

Probable I y 4/5 de II y IIIA y IIIB
O I y IVA^d

Posible I y 4/5 de II y IIIA

a depresión, ansiedad, apatía, aislamiento, delirio

b incluye dolor franco y/o disestesias

c complejos periódicos trifásicos generalizados a frecuencia aproximada de 1/seg.

d no se recomienda biopsia de amígdala rutinaria ni en casos con patrón EEG típico de ECJ esporádica, pero puede ser útil en casos sospechosos en los que el cuadro clínico sea compatible con vECJ y la RM no muestre hiperseñal bilateral en pulvinar

e cambios espongiiformes y abundante depósito de PrP con placas floridas en cerebro y cerebelo



ENCEFALOPATÍA ESPONGIFORME TRANSMISIBLE GENÉTICAMENTE DETERMINADA*

Confirmada

- EET neuropatológicamente confirmada
Y
- EET Confirmada o Probable en un familiar de 1er grado y/o mutación específica de la enfermedad en el gen PRNP

Probable

- Trastorno neuropsiquiátrico progresivo y mutación específica de la enfermedad en el gen PRNP
Ó
- EET Probable y EET Confirmada o Probable en un familiar de 1er grado y/o mutación específica de la enfermedad en el gen PRNP

* (Criterios actualmente en revisión)

INSOMNIO FAMILIAR LETAL (IFL)

Cuadro familiar de trastornos vegetativos y del sueño, en portadores de mutaciones específicas que progresa hasta el fallecimiento. En el examen neuropatológico se encuentran, fundamentalmente, degeneración talámica con pérdida neuronal y mínima espongiosis.

SÍNDROME DE GERSTMANN-STRÄUSSLER-SCHEINKER (SGSS)

Ataxia progresiva y demencia terminal, familiar, con herencia autosómica dominante y con mutaciones específicas, de duración clínica variable (habitualmente, de 2 a 10 años).