



Criterios diagnósticos para:

ENCEFALOPATÍAS ESPONGIFORMES TRANSMISIBLES HUMANAS (EETH)

(enfermedades de notificación individualizada)

ENFERMEDAD DE CREUTZFELDT -JAKOB (ECJ) ESPORÁDICA
ECJ TRANSMITIDA ACCIDENTALMENTE
EETH GENÉTICA
VARIANTE DE ECJ

ECJ ESPORÁDICA

- **1.1. Confirmada (se precisa necropsia)**

Síndrome neurológico progresivo Y

Confirmación neuropatológica o inmunohistoquímica o bioquímica

- **1.2. Probable (ver cuadro 1)**

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

- **1.3 Posible (ver cuadro 1)**

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



ECJ TRANSMITIDA ACCIDENTALMENTE*

<p>2.1 Confirmada</p> <p>ECJ confirmada (según 1.1) con factor de riesgo conocido (ver cuadro 2).</p> <p>2.2 Probable</p> <p>1.2.1 Cuadro predominantemente cerebeloso progresivo en receptores de hormona pituitaria de origen humano.</p> <p>1.2.2 ECJ probable (según 1.2) con factor de riesgo iatrogénico conocido (ver cuadro 2).</p>	<p style="text-align: center;">CUADRO 2</p> <p style="text-align: center;">EXPOSICIONES DE RIESGO RELEVANTES PARA LA CLASIFICACIÓN COMO ECJ IATROGÉNICA</p> <p><i>La relevancia de la exposición a la causa debe tener en cuenta el tiempo de exposición en relación con el comienzo de la enfermedad</i></p> <ul style="list-style-type: none">• Tratamiento con hormona de crecimiento humana, gonadotropina humana o injerto de duramadre.• Trasplante de córnea en el que el donante ha sido clasificado como caso confirmado o probable de enfermedad por priones humana.• Exposición a instrumentos de neurocirugía utilizados previamente en un caso confirmado o probable de enfermedad por priones humana. <p><i>Esta lista es provisional dado que puede haber mecanismos de transmisión no conocidos.</i></p>
---	---



EETH GENÉTICA

<p>3.1 Confirmada</p> <p>3.1.1 EETH confirmada + EETH confirmada o probable en pariente de 1^{er} grado.</p> <p>3.1.2 EETH confirmada con mutación patogénica de <i>PRNP</i> (ver cuadro 3).</p> <p>3.2 Probable:</p> <p>3.2.1 Cuadro neuropsiquiátrico progresivo + EETH confirmada o probable en pariente de 1^{er} grado.</p> <p>3.2.2 Cuadro neuropsiquiátrico progresivo + mutación patogénica de <i>PRNP</i> (ver cuadro 3).</p>	<p style="text-align: center;">CUADRO 3</p> <ul style="list-style-type: none">• MUTACIONES DE PRNP ASOCIADAS A FENOTIPO NEUROPATOLÓGICO GSS P102L, P105L, A117V, G131V, F198S, D202N, Q212P, Q217R, M232T, 192 bpi.• MUTACIONES DE PRNP ASOCIADAS A FENOTIPO NEUROPATOLÓGICO ECJ D178N-129V, V180I, V18I+M232R, T183A, T188A, E196K, E200K, V203I, R208H, V210I, E211Q, M232R, 96 bpi, 120 bpi, 144 bpi, 168 bpi, 48 bdel.• MUTACIÓN DE PRNP ASOCIADA A FENOTIPO NEUROPATOLÓGICO IFL D178N-129M.• MUTACIÓN DE PRNP ASOCIADA A AMILOIDOSIS PRP VASCULAR Y145S.• MUTACIONES DE PRNP ASOCIADAS ENFERMEDAD PRIÓNICA PROBADA PERO NO CLASIFICADA H178R, 216 bpi.• MUTACIONES DE PRNP ASOCIADAS A CUADRO NEUROPSIQUÁTRICO PERO ENFERMEDAD PRIÓNICA NO PROBADA I138M, G142S, Q160S, T188K, M232R, 24bpi, 48bpi + sustitución de nucleótido en otros octapéptidos. • MUTACIONES SIN DATOS CLÍNICOS NI NEUROPATOLÓGICOS T188R, P238S.• POLIMORFISMOS DE PRNP CON INFLUENCIA ESTABLECIDA EN EL FENOTIPO M129V.• POLIMORFISMOS DE PRNP CON INFLUENCIA SUGERIDA EN EL FENOTIPO N171S, E219K, delección 24 bp.• POLIMORFISMOS DE PRNP SIN INFLUENCIA ESTABLECIDA EN EL FENOTIPO P68P, A117A, G124G, V161V, N173N, H177H, T188T, D200D, Q212Q, R228R, S230S.
--	--



VARIANTE DE ECJ

<p>4.1 Confirmada</p> <p>I A y confirmación neuropatológica de vECJ^e (ver cuadro 4).</p> <p>4.2 Probable</p> <p>4.2.1 I y 4/5 de II y III (ver cuadro 4).</p> <p>4.2.2 I y IV A^d (ver cuadro 4).</p> <p>4.3 Posible:</p> <p>I y 4/5 de II y III A (ver cuadro 4).</p>	<p style="text-align: center;">CUADRO 4</p> <p>I A Cuadro neuropsiquiátrico progresivo. B Duración de la enfermedad > 6 meses. C Estudios rutinarios no sugiere un diagnóstico alternativo. D No antecedentes de exposición iatrogénica. E No evidencias de forma familiar de EETH.</p> <p>II A Síntomas psiquiátricos precoces^a. B Síntomas sensoriales persistentes, dolor^b. C Ataxia. D Mioclonias o corea o distonía. E Demencia.</p> <p>III A El EEG no muestra la típica apariencia de ECJ esporádica^c en los estadios precoces de la enfermedad. B Hiperseñal bilateral en pulvinares en la RMN.</p> <p>IV A Biopsia de amígdala positiva^d.</p> <hr/> <p>^a depresión, ansiedad, apatía, aislamiento, delirio. ^b incluye dolor franco y/o disestesias. ^c la típica apariencia del EEG en la ECJ consiste en complejos trifásicos generalizados a una frecuencia aproximada de uno por segundo. Estos pueden verse ocasionalmente en estadios tardíos de variante de ECJ. ^d no se recomienda biopsia de amígdala rutinaria ni en casos con patrón de EEG típico de ECJ esporádica pero puede ser útil en casos sospechosos en los que las características clínicas son compatibles con vECJ y la RMN no muestra hiperseñal bilateral en pulvinares. ^e cambios espongiiformes y abundante depósito de PrP con placas floridas en cerebro y cerebelo.</p>
--	---