

CRITERI DIAGNOSTICI PER LE ENCEFALOPATIE SPONGIFORMI TRASMISSIBILI UMANE-CRITERI PER LA SORVEGLIANZA

(da Gennaio 2017)

1. **MCJ SPORADICA**

1.1 **CERTA**

Sindrome neurologica
progressiva e conferma
neuropatologica o
immunocitochimica o biochimica

1.2 **PROBABILE**

1.2.1 I + 2 di II +
III oppure

1.2.2 I + 2 di II
+IV oppure

1.2.3 Possibile +14-3-3
positiva oppure

1.2.4 Sindrome neurologica
progressiva e RTQuIC positiva
nel liquor o altri tessuti

1.3 **POSSIBILE**

I + 2 di II + durata < a 2 anni

- | | |
|-----|---|
| I | Decadimento cognitivo rapidamente progressivo |
| II | A Mioclono
B Disturbi visivi o cerebellari
C Segni piramidali o extrapiramidali D
Mutismo acinetico |
| III | EEG tipico* |
| IV | Aumento di segnale bilaterale nei caudato/putamen nelle immagini di Risonanza Magnetica Nucleare cerebrale o almeno in due regioni della corteccia (temporale, parietale, occipitale) in DW o FLAIR |

***Complessi periodici generalizzati**

CRITERI DIAGNOSTICI PER LE ENCEFALOPATIE SPONGIFORMI TRASMISSIBILI UMANE-CRITERI PER LA SORVEGLIANZA

2. MCJ TRASMESSA ACCIDENTALMENTE

2.1 CERTA

MCJ certa con un fattore di rischio iatrogeno noto (vedi riquadro)

2.2 PROBABILE

2.2.1 Sindrome Cerebellare Progressiva predominante in riceventi di ormone ipofisario di origine umana

2.2.2 MCJ Probabile con un fattore di rischio iatrogeno noto (vedi riquadro)

RISCHI DI ESPOSIZIONE RILEVANTI PER LA CLASSIFICAZIONE COME MCJ IATROGENA

La rilevanza di ciascuna esposizione come causa di malattia deve tenere conto del momento dell'esposizione in relazione all'inizio della malattia

- Trattamento con ormone della crescita ipofisario di origine umana, gonadotropine ipofisarie di origine umana o impianto di dura madre umana.
- Trapianto di cornea in cui il donatore di cornea sia stato classificato come caso certo o probabile di malattia da prione umana.
- Esposizione a strumenti neurochirurgici precedentemente utilizzati in un caso di malattia da prione certo o probabile.

Questa lista è provvisoria poiché potrebbero verificarsi delle modalità di esposizione non individuate precedentemente

3. EST GENETICHE

3.1 CERTA

3.1.1 EST certa + EST certa o probabile in un familiare di 1st grado

3.1.2 EST certa con una mutazione patogena del gene PRNP (vedi riquadro)

3.2 PROBABILE

3.2.1 Disturbo neuropsichiatrico progressivo + EST certa o probabile TSE in un familiare di 1st grado

3.2.2 Disturbo neuropsichiatrico progressivo + una mutazione patogena del gene PRNP (vedi riquadro)

- **MUTAZIONI DEL GENE PRNP ASSOCIATE CON FENOTIPO NEUROPATOLOGICO DI GSS**
P102L, P105L, A117V, G131V, F198S, D202N, Q212P, Q217R, M232T, 192 bpi
- **MUTAZIONI DEL GENE PRNP ASSOCIATE CON FENOTIPO NEUROPATOLOGICO DI MCJ**
D178N-129V, V180I, V180I+M232R, T183A, T188A, E196K, E200K, V203I, R208H, V210I, E211Q, M232R, 96 bpi, 120 bpi, 144 bpi, 168 bpi, 48 bp *deletion*
- **MUTAZIONI DEL GENE PRNP ASSOCIATE CON FENOTIPO NEUROPATOLOGICO DI IFF D178N-129M**
- **MUTAZIONI DEL GENE PRNP ASSOCIATE CON PrP AMILOIDEA VASCOLARE**
Y145s
- **MUTAZIONI DEL GENE PRNP ASSOCIATE CON MALATTIE DA PRIONI CERTE MA NON CLASSIFICATE**
H187R, 216 bpi
- **MUTAZIONI ASSOCIATE CON DISORDINI NEUROPSICHIATRICI MA NON MALATTIE DA PRIONI CERTE**
I138M, G142S, Q160S, T188K, M232R, 24 bpi, 48 bpi, 48 bpi + nucleotide substitution in other octapeptides

CRITERI DIAGNOSTICI PER LE ENCEFALOPATIE SPONGIFORMI TRASMISIBILI UMANE-CRITERI PER LA SORVEGLIANZA

4. vMCJ

4.1 CERTA

1A **e** conferma neuropatologica di vMCJ^e

4.2 PROBABILE

4.2.1 I **e** 4/5 of II **e** IIIA **e** IIIB

4.2.2 I **e** IV A^d

4.3 POSSIBILE

I **e** 4/5 of II **e** IIIA

I	A Disturbo neuropsichiatrico progressivo B Durata della malattia > 6 mesi C Indagini di routine non suggeriscono una diagnosi alternativa D Anamnesi negativa per eventuali fattori iatrogeni E Indagine genetica o anamnesi familiare negativa per EST familiari
II	A Sintomi psichiatrici precoci ^a B Sintomi sensoriali di dolore persistente ^b C Atassia D Mioclono o corea o distonia E Demenza
III	A EEG non tipico per MCJ ^c (o EEG non eseguito) B Iperintensità bilaterale del segnale nel pulvinar alla RMN
IV	A Biopsia tonsillare positiva ^d

a depressione, ansietà, apatia, ritiro sociale, illusioni
b incluso dolore franco e/o disestesie
c complessi periodici trifasici generalizzati a circa 1 ciclo/secondo
d la biopsia tonsillare **non** è raccomandata di routine, nè nei casi con EEG tipico per MCJ sporadica, ma può essere utile nei casi sospetti in cui le caratteristiche cliniche sono compatibile con vMCJD e la RMN non mostra iperintensità bilaterale del segnale nel pulvinar.
e lesioni di tipo spongioso ed estesa deposizione di PrP con placche floride nel cervello e cervelletto.