

Classificazione delle Encefalopatie Spongiformi Trasmissibili (TSE) dell'uomo

MALATTIA DI CREUTZFELDT-JAKOB (MCJ) SPORADICA

I casi sporadici non sono legati ad evidenti fattori di rischio e comprendono circa l'80% di tutti i casi di MCJ.

La diagnosi è CERTA solo quando è confermata dall'esame neuropatologico post-mortem (o in casi particolari, su materiale prelevato tramite biopsia cerebrale).

La diagnosi è PROBABILE se l'esame neuropatologico non è stato eseguito, ma il paziente presenta inequivocabili caratteristiche cliniche (demenza rapidamente progressiva ed almeno due dei seguenti segni clinici: mioclono, disturbi visivi o segni cerebellari, piramidali o extrapiramidali, mutismo acinetico) ed un tracciato elettroencefalografico tipico o l'identificazione della proteina 14-3-3 nel liquido cefalorachidiano.

MCJ IATROGENA

I casi iatrogeni compaiono in seguito ad infezione accidentale dovuta a procedure mediche con materiale biologico contaminato o ferri chirurgici non correttamente decontaminati. In Italia, la maggior parte dei casi è dovuta ad impianto di dura mater in corso di interventi neurochirurgici.

TSE GENETICA

I casi genetici sono sempre associati a mutazioni nel gene della PrP (PRNP). Per formulare la diagnosi di TSE genetica è necessario che tra i parenti di primo grado vi sia un caso di TSE certa/probabile o che il paziente sia portatore di una mutazione del gene PRNP . Esistono tre forme di TSE genetica:

- **MCJ genetica**, con caratteristiche cliniche e strumentali simili alla MCJ sporadica
- **Sindrome di Gerstmann-Sträussler-Scheinker (GSS)**, caratterizzata da atassia progressiva e da demenza che di solito compare tardivamente. La durata clinica della GSS è superiore a quella della MCJ (tra i 2 ed i 10 anni)
- **Insonnia Fatale Familiare (FFI)**, caratterizzata da insonnia, disturbi del sistema nervoso autonomo, disturbi motori e cognitivi.

VARIANTE DI MCJ (v MCJ)

Questa forma è causata dall'esposizione all'agente dell'encefalopatia spongiforme bovina (BSE). Si differenzia dalla forma di MCJ sporadica per un esordio più precoce, una più lunga durata clinica della malattia (superiore ad 1 anno) e caratteristici sintomi di esordio rappresentati da disturbi comportamentali, modificazioni della personalità o depressione, disturbi sensoriali. La maggior parte dei pazienti sviluppa precocemente un'atassia cerebellare, mentre, con il progredire della malattia, compaiono mioclono, coreo-atetosi e demenza. Il quadro EEGrafico non presenta le caratteristiche tipiche riscontrate nella MCJ sporadica. La risonanza magnetica cerebrale e, in alcuni casi la biopsia tonsillare, sono utili per la diagnosi. All'esame neuropatologico si osservano numerosi depositi di placche di amiloide circondate da spongiosi (placche floride). Ad oggi in Italia è stato identificato un solo caso di vMCJ.