

ENFERMEDAD DE CREUTZFELDT- JAKOB (ECJ) o ENCEFAOPATIA ESPONGIFORME TRANSMISIBLE EN HUMANOS (EETH)
Ley 15465/60. Ficha Versión 2024

Definición de caso:

Sospechoso de ECJ:

Desorden neuropsiquiátrico rápidamente progresivo caracterizado por: Manifestaciones psiquiátricas y cognitivos + al menos 2 de los siguientes síntomas:

- a. Alteración del sueño (insomnio pertinaz)
- b. Compromiso visual (alucinaciones/ilusiones, déficits visual, diplopía)
- c. Compromiso motor (piramidal, extrapiramidal) y/o cerebeloso
- d. Mioclonías y crisis epilépticas

Se estudia con:

- PCR para variante E200K o alguna otra de las variantes patogénicas en el gen PRNP. En caso de ser (+) pasa a la categoría ECJ familiar.
- En caso de ser (-) se realizará secuenciación completa del gen PRNP y genes con diagnósticos diferenciales.

IDENTIFICACION DEL PACIENTE

Apellido y Nombre: _____

Fecha de nacimiento: ____/____/____ Edad: _____

Sexo legal: Masculino Femenino No binario DNI: _____

Género: Mujer CIS Varón CIS Mujer Trans Varón Trans Desconocido

Estado civil: Desconocido/a Soltero/a Casado/a Divorciado/a Viudo/a Separado/a Unión convivencial

País: _____ Provincia: _____ Departamento: _____

Localidad: _____ Barrio: _____ Domicilio: _____

Teléfono Propio o vecino: _____

DATOS CLÍNICOS

Fecha de inicio de los síntomas: ____/____/____ Fecha de consulta: ____/____/____

Trastornos psiquiátricos

- Demencia rápidamente progresiva
- Deterioro cognitivo rápidamente progresivo
- Quiebre de la personalidad
- Alteración de conducta
- Alteración del lenguaje y/o habla
- Mutismo akinético

Trastornos visuales

- Perturbaciones de la visión
- Alucinaciones visuales
- Amaurosis
- Diplopía

Mioclonías y crisis epilépticas

- Mioclonías
- Convulsiones

Trastornos del sueño

- Insomnio pertinaz

Compromiso motor

- Signos piramidales
 - Déficit motor focal
 - Inestabilidad de la marcha
- Signos extrapiramidales
 - Temblor de reposo
 - Distonías y diskinesias
 - Corea
- Trastornos cerebelosos

Otros datos:

Resonancia cerebro: _____

EEG: _____

DATOS LABORATORIO

PCR para detección de variantes en el gen PRNP

Fecha de toma de muestra: ____/____/____ Fecha de ingreso al laboratorio: ____/____/____

Resultado:

PCR para variante patogénica E200K: Ausente Presente Homocigota Heterocigota

PCR para variante patogénica D178 N: Ausente Presente Homocigota Heterocigota No estudiada

PCR para polimorfismo en el codón 129: _____

En caso de secuenciación del gen PRNP anotar si se identificó variante patógena y en ese caso consignar transcripto y cambio proteico: _____

EVOLUCIÓN

Hospitalizado: Si No

Fecha: ____/____/____

UTI: _____

ARM: _____

Fallece: Si No

Fecha: ____/____/____

DATOS EPIDEMIOLOGICOS

- Caso de ECJ confirmado o sospechoso en familiar de primer grado Recibió hormona de crecimiento durante la niñez
- Recibió injertos de duramadre Recibió trasplante de cornea
- Recibió otros órganos humanos Ejerció ocupación que implique exposición a tejidos humanos
- Recibió transfusiones de sangre Ejerció ocupación que implique exposición a tejidos animales
- Ha vivido en el Reino Unido por un período mayor a 6 meses entre los años 1985-1996

FAMILIOGRAMA

"Intentar completar al menos 2 generaciones previas y/o posteriores al caso sospechoso"

SOSPECHA INICIAL

ECJ familiar

ECJ transmitida (alimentaria o iatrogénica)

ECJ esporádica idiopática

DATOS DEL NOTIFICADOR

Apellido y Nombre de la persona de salud que notifica: _____

Establecimiento de notificación: _____

Teléfono: _____ e-mail: _____

Localidad: _____

Fecha: ____/____/20____

firma del notificador