

Clinical Pathway – Diagnostik der Creutzfeldt-Jakob-Krankheit (CJK)

Klinische Hinweissymptome	Verdachtsdiagnose	Mögliche Befunde in der Zusatzdiagnostik
<ul style="list-style-type: none"> ○ Rasch progredienten Demenz ○ neurologische Begleitsymptomatik: <ul style="list-style-type: none"> ○ Ataxie ○ Myoklonien ○ kortikale Sehstörung ○ Rigor ○ Pyramidenbahnzeichen ○ ggf. Hinweise auf iatrogene CJK: <ul style="list-style-type: none"> ○ Dura-mater-Transplantate ○ neurochirurgische Instrumente ○ intrazerebrale EEG-Elektroden ○ Z.n. Kornea-Transplantation ○ Gabe von i.m. Wachstumshormon 	V.a. sporadische bzw. iatrogene CJK	<p><i>Liquor*</i>:</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Proteine 14-3-3 ○ PrP^{Sc} (RT QuIC) <p><i>Kernspintomografie</i>:</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Signalsteigerungen in FLAIR/DWI in <ul style="list-style-type: none"> ○ Basalganglien ○ Kortex ○ posteriorem Thalamus (CJK-Variante) <p><i>EEG</i>:</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ periodische Sharp Wave-Komplexe (PSWC) 0,5-2/s (nicht bei CJK-Variante) <p><i>Genetik PRNP</i>:</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Codon-129-Genotyp, molekulare Klassifikation bei genetischen Fällen (MM, VV, MV) ○ Mutationen
<ul style="list-style-type: none"> ○ jüngere Patienten (Median 30 Jahre) ○ psychiatrische Auffälligkeiten (Depression, Angst, Rückzug, Apathie, Wahn) ○ im Verlauf schmerzhaft Dysästhesien, Gangataxie ○ Demenz erst spät im Verlauf 	V.a. Variante der CJK	
<ul style="list-style-type: none"> ○ Langsam progrediente Gangataxie ○ Demenz im Verlauf 	V.a. Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Syndrom (GSS)	
<ul style="list-style-type: none"> ○ Schlafstörungen ○ autonome Dysregulation 	V.a. letale familiäre Insomnie	

* Voraussetzung normaler Liquor-Standardparameter und eines normalen Standard MRI

Diagnosekriterien der sporadischen CJK

<ul style="list-style-type: none"> ○ Progressive Demenz < 2 Jahre und ○ 2 von 4 klinischen Erscheinungen: <ul style="list-style-type: none"> ○ Myoklonus ○ visuelle oder zerebelläre Symptome ○ pyramidale/extrapyramidale Störungen ○ akinetischer Mutismus 	○ neuropathologische Bestätigung einer CJK	Sichere CJK	
	○ Zusatzuntersuchungen nicht wegweisend	Mögliche CJK	▶ ggf. wiederholte Liquorpunktion und MRT
	○ 1 von 3 technischen Zusatzkriterien: <ul style="list-style-type: none"> ○ periodische Sharp-Wave-Komplexe im EEG ○ Nachweis der Proteine 14-3-3 im Liquor ○ hyperintense Basalganglien und/oder mindestens 2 kortikale Regionen (temporal – parietal – okzipital) im MRT in FLAIR und/oder DWI 	Wahrscheinliche CJK	
	○ progressives neurologisches Syndrom mit positivem RT QuIC-Test im Liquor oder anderen Gewebe		

Diagnosekriterien der Variante der CJK (vCJK)

<ul style="list-style-type: none"> ○ Fortschreitende neuro- psychiatrische Erkrankung 	○ neuropathologische Bestätigung einer vCJK	Sichere vCJK	
	○ Krankheitsdauer > 6 Monate und	○ Tonsillenbiopsie positiv	Wahrscheinliche vCJK
	○ Routineuntersuchungen weisen auf keine andere Diagnose hin und	○ 4/5 Kriterien aus Kriteriengruppe II: <ul style="list-style-type: none"> ○ psychiatrische Symptome früh im Verlauf ○ persistierende schmerzhafte Dysästhesien ○ Ataxie ○ Myoklonien oder choreatiforme Bewegungen oder Dystonie ○ Demenz 	
	○ kein Hinweis auf mögliche iatrogene Ursache und		○ Signalanhebungen im posterioren Thalamus im MRT („pulvinar sign“)
○ kein Hinweis auf familiäre Prion-Erkrankung		○ Keine periodischen scharfen Wellen im EEG	