

LABORATORNÍ LISTY

č. 13/2022



Vážené kolegyně a kolegové,

v tomto čísle laboratorních listů Vám přinášíme další informace o prionových chorobách u lidí. Příjemné čtení.

PRIONOVÉ CHOROBY U LIDÍ – CREUTZFELDOVA – JAKOBOVA NEMOC A DALŠÍ

Prionové choroby člověka a zvířat jsou vzácná neurodegenerativní onemocnění vyvolaná malými infekčními proteinovými částicemi, nazývanými **priony**.

Creutzfeldova – Jakobova nemoc se vyskytuje sporadicky, existují však oblasti s vyšší frekvencí výskytu. Nejbližší z nich se vyskytuje na Oravě a kolem Lučence na Slovensku.

K iatrogení nákaze nemocí docházelo po léčbě růstovým hormonem nebo gonadotropními hormony získanými z hypofýz zemřelých osob ještě před zavedením výroby těchto léků rekombinantní technologií. Do této doby je popsáno nejméně 130 případů, inkubační doba byla až 17 let. Dále se klinické onemocnění vyvinulo po použití kontaminovaných štěpů dura mater, po neurochirurgických výkonech a po transplantaci rohovky. Chorobu lze přenést na různá laboratorní zvířata. Přenos z nemocného laboratorního zvířete na člověka dosud nebyl prokázán. Inkubační doba je 4 měsíce až 4 roky, někdy i 20 let.

Formy nemoci:

1/ Sporadická (klasická) forma nemoci – u tohoto typu nelze prokázat epidemiologickou souvislost s jinými případy. Forma nemoci vzniká spontánní konverzí PrPC na PrPSc. Jde o nejčastější formu CJD s incidencí 1 případ na 1 milion obyvatel a rok. Postihuje dospělé osoby obvykle ve věku 50 – 60 let, ženy onemocní častěji než muži.

2/ Dědičná (familiární) forma nemoci – tato forma vzniká mutací PrP genu na krátkém raménku 20. chromosomu, představuje asi 10% všech případů CJD. Dědičnost je autozomálně dominantní s vysokou penetrancí. Největší výskyt je u Židů lybijského původu, menší ohniska jsou i na Slovensku, v Maďarsku a v Chile. Jde o dědičné a zároveň infekční onemocnění, materiálem z mozku pacientů lze přenést infekci na zvíře. Pro diagnózu je rozhodující výskyt CJD u přímého příbuzného a průkaz vysoce specifické mutace genu PrP.

3/ Infekční forma nemoci – u člověka se vesměs jedná o iatrogení onemocnění.

Klinický obraz:

CJD obvykle začíná plíživě. Postupně se zhoršuje prostorová orientace, objevují se poruchy chůze. Demence se pak vyvíjí rychle, během 3 – 5 měsíců je nemocný upoután na lůžko, je apatický, jindy neklidný, trpí mimovolnými pohyby a svalovými křečemi. Nakonec upadá do bezvědomí. Bezprostřední příčinou smrti bývá pneumonie nebo urosepsy.

Klinické projevy CJD:

- Rychle progredující presenilní demence – změny chování, porucha úsudku, porucha paměti
- Zrakové postižení – poruchy očních pohybů



Institut laboratorní
medicíny

ALERGOAMB s. r. o.
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary
Cytologická laboratoř Dobřany s. r. o.
Žižkova 528, 334 41 Dobřany
Foniatrye, ORL, sluchadla s. r. o.
Husova 2796, 438 01 Žatec
HEMACENTRUM s. r. o.
Blahoslavova 18/5, 360 01 Karlovy Vary
HematoCentrum s. r. o.
nám. Dr. M. Horákové 1313/8, 360 01 Karlovy Vary

Karlovarské imunologické centrum s. r. o.
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary
Sang Lab - klinická laboratoř, s. r. o.
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary
TECTUM spol. s r. o.
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary
VARAPALO s. r. o.
nám. Dr. M. Horákové 1313/8, 360 01 Karlovy Vary

www.labin.cz

- Motorické příznaky – generalizované myoklonie
- Extrapiramidové a mozečkové příznaky – poruchy koordinace stoje
- Abnormální periodický EEG záznam s periodickým opakováním patologických vln

Diagnostika:

Vyšetření likvoru: biochemický a cytologický náález je zcela normální. Vysoce senzitivním markerem je protein 14-3-3, který je možné prokázat v likvoru metodou western blot.

EEG vyšetření: obraz generalizovaných patologických periodických komplexů.

CT nebo MR: náález je často normální, jindy vykazuje různý stupeň atrofie.

Histologické vyšetření: obvykle z materiálu získaného při sekci prokazuje spongiformní degeneraci neuronů.

Genetické vyšetření: vyšetření genu pro PrP se doporučuje u pacientů s rodinným výskytem CJD.

Terapie:

Pouze symptomatická, ošetrovatelská péče.

Prognóza:

V 90% případů pacient do jednoho roku od počátků příznaků umírá.

Nová varianta Creutzfeldovy – Jakobovy nemoci

Nová varianta CJD vzniká pravděpodobně po nákaze člověka bovinními priony a to u geneticky vnímavých jedinců. Poprvé se objevila ve Velké Británii v roce 1996.

Variantní CJD se liší od sporadické CJD těmito znaky:

Začíná v mladším věku 19 – 39 let.

V klinickém obraze dominují změny chování, ataxie, dysestézie. Později než u klasické CJD se objevují mimovolní pohyby, poruchy orientace a další projevy demence.

Začátek a průběh jsou plíživé, pomalé a onemocnění končí smrtí za 8 – 24 měsíců.

Není charakteristický EEG náález.

Nahromaděním patologického proteinu vznikají mnohočetné plaky podobné jako u kuru obklopené kruhem spongiformních vakuol.

Kuru

Onemocnění popsané v roce 1957 u příslušníků kmene Fore, sídlícího v horách Papuy Nové Guiney. Postiženy byly ženy a děti, které pojídaly při rituálním kanibalismu mozky zemřelých. Od doby, kdy byl tento zvyk opuštěn se prakticky nevyskytuje. Inkubační doba kolísala od 4 do 30 let. V klinickém obraze byly mozečkové příznaky – ataxie a výrazný třes, obrny a další poruchy korových funkcí. Choroba končila kachexií a demencí.

V ČR podléhá povinnému hlášení každý i suspektní případ lidské přenosné transmisivní spongiformní encefalopatie CJD, vCJD. Hlášení je prováděno jako všechna infekční onemocnění. Pitva u zemřelých osob s podezřením na CJD je na našem území povinná. V roce 2021 bylo hlášeno v České republice 10 nových případů CJD.

Použitá literatura:

Jiří Beneš: *Infekční lékařství*

Epidemiologie, mikrobiologie, imunologie 4/67

Zprávy CEM 12/2021



**Institut laboratorní
medicíny**

ALERGOAMB s. r. o.

Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary

Cytologická laboratoř Dobřany s. r. o.

Žižkova 528, 334 41 Dobřany

Foniatrie, ORL, sluchadla s. r. o.

Husova 2796, 438 01 Žatec

HEMACENTRUM s. r. o.

Blahoslavova 18/5, 360 01 Karlovy Vary

HematoCentrum s. r. o.

nám. Dr. M. Horákové 1313/8, 360 01 Karlovy Vary

Karlovarské imunologické centrum s. r. o.

Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary

Sang Lab - klinická laboratoř, s. r. o.

Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary

TECTUM spol. s r. o.

Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary

VARAPALO s. r. o.

nám. Dr. M. Horákové 1313/8, 360 01 Karlovy Vary

www.labin.cz