

# LABORATORNÍ LISTY

č. 11/2019

Březen 2019

Vážené kolegyně a kolegové,

v dnešním čísle laboratorních listů Vám přinášíme podrobnější informace o prionových chorobách. Příjemné čtení.

## PRIONOVÉ CHOROBY

Prionová onemocnění (označovaná též jako transmisivní spongiformní encefalopatie – TSE) jsou skupinou neurodegenerativních nemocí postihujících zvířata i člověka. Jedná se o vzácná, avšak neléčitelná a smrtelná onemocnění.

Do popředí zájmu veřejnosti se prionové choroby dostaly až v roce 1986 v souvislosti s propuknutím epidemie bovinní spongiformní encefalopatie (BSE) ve Velké Británii a hlavně pak po roce 1996, kdy byla diagnostikována tzv. nová varianta Creutzfeldt-Jakobovy choroby u člověka a bylo vysloveno podezření na možnou nákazu z masa postiženého dobytka.

### Priony

Za původce TSE jsou považovány priony. Pojem prion („proteinaceous infectious particle“) označuje infekční bílkovinu, která je schopna se sama replikovat i v nepřítomnosti nukleových kyselin. Prionový protein je kódován genem pro prionový protein, uloženým na krátkém rameni 20. chromozomu. Fyziologický prionový protein lze nalézt na buněčné membráně neuronů, ale i v dalších tkáních. Jeho přesná fyziologická funkce není zcela zřejmá. Základním patofyziologickým procesem onemocnění je konformační změna „normálního“ prionového proteinu (PrP<sup>c</sup>) na „infekční“ prionový protein (PrP<sup>sc</sup>). Konformační změna vede ke vzniku velmi odolného proteinu, a to vůči teplotním změnám (zmrazení, var), vysušení, pasterizaci, UV i ionizujícímu záření, sterilizaci, ale i většině běžných dezinfekčních přípravků. Dochází k hromadění infekčního prionového proteinu a následné patologické ukládání v mozkové tkáni.

### Creutzfeldt-Jakobova nemoc

Prvním popsáním prionovým onemocněním byla scrapie (klusavka) u ovcí a koz. Nejčastějším lidským prionovým onemocněním je Creutzfeldt-Jakobova nemoc (CJN). Celosvětová incidence této nemoci se udává 1 – 2 případy/milion obyvatel/rok. Není však vyloučeno, že je vyšší, protože některé případy mohou zůstat nediodagnostikovány. Průměrný věk při začátku onemocnění je 60 let, průměrné trvání nemoci je asi 8 měsíců. 85 – 90% nemocných umírá do roka od první klinické manifestace onemocnění, pouze 4% nemocných přežívají déle než dva roky. Obě pohlaví bývají postižena stejně.

Rozlišují se tři základní typy CJN, a to sporadická, genetická a náhodně přenesená. Nejvíce případů je sporadických. Jejich příčina je neznámá a není zjištěn žádný vztah k prionovému onemocnění zvířat. CJN postihuje mnoho oblastí mozku, což má za následek heterogenní klinický obraz s mnohočetným deficitem. Typická je rychle progredující demence s časným začátkem. Asi u třetiny nemocných se objevují nespecifické prodromální příznaky. V průběhu dalších měsíců dochází k rychlé deterioraci mentálních funkcí až do obrazu těžké demence. Zároveň se objevují neurologické příznaky. Pacienti umírají většinou na aspirační pneumonii nebo interkurentní infekci.

Proces klinické diagnostiky bývá rozdělen do tří fází. Klinická diagnóza „**možné CJN**“ se opírá o rychle se vyvíjející demenci (s trváním nepřesahujícím dva roky), k níž se připojují nejméně dva ze čtyř následujících



Sang Lab - klinická laboratoř, s. r. o.  
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary  
Karlovarské imunologické centrum s. r. o.  
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary  
TECTUM spol. s r. o.  
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary  
Jiří Voženilek spol. s r. o.  
Pražská 258, 276 01 Mělník

Hematocentrum s. r. o.  
nám. Dr. M. Horákové 1313/8, 360 01 Karlovy Vary  
VARAPALO s. r. o.  
nám. Dr. M. Horákové 1313/8, 360 01 Karlovy Vary  
ALERGOAMB s. r. o.  
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary

[www.labin.cz](http://www.labin.cz)

klinických projevů: myoklonus, mozečkové a zrakově prostorové postižení, pyramidové a extrapyramidové projevy, akinetický mutismus. „**Pravděpodobná CJN**“ splňuje definici klinického případu a má pozitivní nález alespoň v jednom pomocném vyšetření (EEG, protein 14-3-3 v mozkomíšním moku, MR nález).

Diagnostickou jistotu („**potvrzená CJN**“) poskytuje až neuropatologické vyšetření mozkové tkáně.

Hlavní součástí léčby pacientů s Creutzfeldt-Jakobovou nemocí (a dalšími prionovými onemocněními) je ošetrovatelská péče, která spočívá v zajištění dostatečné výživy, rehabilitace, prevence dekubitů atd. Dále se aplikuje symptomatická léčba, která nemocnému přináší úlevu. Kauzální léčba prionových onemocnění není známa. Je nezbytné citlivě informovat rodinné příslušníky o povaze onemocnění, v případě hospitalizace je vhodné nabídnout zapojení do péče o nemocného.

V České republice funguje Národní referenční laboratoř lidských prionových onemocnění. Byla vybudována z rozhodnutí Ministerstva zdravotnictví ČR a funguje při Oddělení patologie Thomayerovy nemocnice. Provádí diagnostické vyšetření zemřelých s podezřením na prionové onemocnění. Soustředí se na diferenciální diagnostiku neurodegenerativních onemocnění s cílem vyhledávat případy prionových onemocnění.



Institut laboratorní  
medicíny

Sang Lab - klinická laboratoř, s. r. o.  
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary  
Karlovarské imunologické centrum s. r. o.  
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary  
TECTUM spol. s r. o.  
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary  
Jiří Voženílek spol. s r. o.  
Pražská 258, 276 01 Mělník

Hematocentrum s. r. o.  
nám. Dr. M. Horákové 1313/8, 360 01 Karlovy Vary  
VARAPALO s. r. o.  
nám. Dr. M. Horákové 1313/8, 360 01 Karlovy Vary  
ALERGOAMB s. r. o.  
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary

[www.labin.cz](http://www.labin.cz)