

**Od diagnózy po smrť prejde len pár mesiacov. Ľudia si ju zamieňajú s  
chorobou šialených kráv  
Creutsfeldtova-Jakobova choroba nepozná liečbu.**



Ilustračný obrázok. (Zdroj: Adobe Stock)

**ZÁHORIE.** Priónové ochorenie Creutsfeldtova - Jakobova choroba nie je na Slovensku až tak známe. Ľudia si ho často zamieňajú s chorobou šialených kráv.

Ide o neliečiteľné a smrteľné ochorenie. O príznakoch a dedičnosti ochorenia porozprával Martin Kucharík, primár neurológie.

"Od nástupu prvých viditeľných fyzických príznakov po smrť pacienta neuplynulo ani dvanásť mesiacov," hovorí Kucharík s tým, že psychické príznaky môžu ostať nepoznané a dlhšie.

Niektoré prejavy choroby lekári ovplyvniť vedia. Martin Kucharík poradil, čo robiť, v prípade jej diagnostikovania.



Martin Kucharík, primár neurológie na klinike Cinre. (zdroj: archív: klinika Cinre)

## **Ľudia si Creutzfeldtovu-Jakobovu chorobu (CJD) často mýlia s klasickou chorobou šialených kráv (BSE). Aký je medzi nimi rozdiel?**

Začnime tým, čo je to prión. Je to vlastne bielkovina, bežne sa nachádzajúca v mozgu. Podstatou ochorenia je mutácia génu, podľa ktorého sa v tele vyrába. Mutácia spôsobí, že už vytvorená bielkovina sa poskladá. Ide o priestorový útvar, ktorý zmení jej biologickú funkciu.

Veľmi zjednodušene možno povedať, že sa bielkovina v tvare takzvanej skrutkovice zmení mutáciou génu na vlákno poskladané ako ťahacia harmonika.

Prióny sú podkladom ochorení, ktoré označujeme ako spongiformné encefalopatie. Mozgové tkanivo pri nich degeneruje a pripomína špongiu.

V článku sa dozviete:

- **čo je to Creutzfeldtova -Jakobova choroba**
- **aký je rozdiel medzi týmto ochorením a chorobou šialených kráv**
- **ako je to s liečbou**
- **aké druhy tohto ochorenia existujú**
- **či a do akej miery je dedičné**
- **čo robiť, v prípade, že ochorenie máte**

Z týchto ochorení sa najčastejšie spomína sporadická CJD.

V Česku ročne odhalia okolo desať pacientov s touto diagózou. Latrogénna CJD - medicínskym zavinením získaná CJD, sa popisovala v minulosti. Vtedy pacientov liečili hormónom získavaným po smrti z hypofýz ľudských darcov.

Poslednou formou ochorenia je takzvaná CJD, pri ktorej sa popisujú predovšetkým výrazné psychiatrické príznaky. No následne nastupujú rôzne výpadky nervového systému, napríklad porucha rovnováhy, neistota pohybov končatín či mimovoľné pohyby.

Toto je tá diagnóza, ktorá sa popisovala ako ľudský variant choroby šíalených kráv, teda z mäsa zvierat s BSE.

Kto bol Daniel Carleton Gajdusek?

- Americký pediater a virológ slovensko-maďarského pôvodu.
- V roku 1976 získal Nobelovej cenu za objavy týkajúce sa nových mechanizmov vzniku a šírenia sa infekčných chorôb spolu s Baruchom Blumbergom.
- V 50. rokoch 20. storočia objavil infekčnú podstatu neurologickej choroby kuru, rozšírenú medzi obyvateľmi Novej Guinei.

Profesor Daniel Carleton Gajdusek, pôvodom Slováč narodený v USA, ako prvý na svete uviedol dôkaz o prenose priónového ochorenia medzi rôznymi živočíšnymi druhmi.

V jeho práci hrala dôležitú úlohu aj ďalšia diagnóza spomedzi týchto ochorení - Kuru. Kuru je rýchlo sa zhoršujúce ochorenie, ktoré končilo ťažkou poruchou hybnosti a nakoniec smrťou.

Objavilo sa medzi domorodcami na Novom Zélande. Praktikovali rituálny kanibalizmus. Požívali pravdepodobne aj ľudské mozgové tkanivo.

Súvislosť odhalili aj tak, že po zákaze kanibalizmu sa už takéto prejavy v populácii domorodcov neobjavili.

**Existuje veková škála či rizikový vek, kedy sa toto ochorenie prejavuje? Jestvuje aj nejaká výnimka, respektíve odchýlka?**

Ochorenie sa najčastejšie objavuje vo veku 40 až 70 rokov. Variant CJD sa udáva aj v mladšom veku. No pre malý počet pacientov neexistuje uspokojivá štatistika. Ak sa potvrdia klinické prejavy a laboratórne nálezy u mladého pacienta, uvažuje sa aj o možnosti získania z cudzieho tkaniva.

Napríklad v Nemecku alebo [Rakúsku](#) sa uvádza jeden až jeden a pol pacienta na milión obyvateľov. Z takýchto čísel nevznikne validná štatistika. Veľká Británia udáva celkovo 178 diagnostikovaných, v iných európskych krajinách dva až dvadsaťsedem.

**Je to ochorenie dediace sa z generáciu na generáciu? Môže sa vyskytnúť aj obgeneračne?**

Ak má jeden rodič mutovaný gén pre priónový proteín, tak je 50-percentná šanca, že tento gén preniesie na svoje deti. Ak ho dieťa zdedí, choroba sa obvykle prejaví. Ak zdedí dieťa od rodiča nemutovaný gén, bude aj potomstvo dieťaťa, napríklad vnuk, zdravé.

**Stretla som sa aj s ľuďmi, ktorí toto ochorenie majú, jedna z nich je mladá žena, ktorá absolvovala umelé oplodnenie, no bála sa, že túto chorobu preniesie na dieťa. Mohol by to byť spôsob, ako toto ochorenie postupne zo sveta odstrániť?**

Áno, je to jedna z možností. V skutočnosti je ale familiárne viazaných prípadov menej než tzv. sporadických. Takže ani v tomto prípade nie je 100-percentná istota, že sa človek chorobe vyhne.

Jednovaječné dvojčatá budú mať zhodnú genetickú informáciu, teda rovnaký predpoklad pre ochorenie.

**Áká je história tohto ochorenia, respektíve, odkedy je známe u nás na Slovensku, prípadne v Európe? Odkiaľ pochádza?**

Celkom prvé kazuistiky, myslím o šiestich pacientoch, publikovali Jakob a neskôr Creutzfeld v Nemecku okolo roku 1921. Obaja boli patológovia, údaje sa týkali len výsledkov analýzy tkaniva z pitvy. V Európe boli publikované kazuistiky o pacientoch s variantným CJD v roku 1996, vtedy bol zakázaný dovoz hovädzieho mäsa z Británie.

V Česku a u nás boli publikované prvé práce myslím v roku 2007. Momentálne sa publikujú pravidelne prevažne práce o nových mutáciách, ktoré sa identifikujú ako spúšťače CJD. Progres v zmiernení priebehu alebo vyliečení ochorenia sa dosiaľ nezistil. Jednoznačné údaje o pôvode ochorenia nepoznám.

### **Máte alebo mali ste takýchto pacientov? Ako prebiehala ich liečba, respektíve zmiernene príznakov?**

Drvivá väčšina prípadov z literatúry je prakticky zhodných s tými dvomi, ktoré som osobne sledoval. Mali veľmi rýchly priebeh. Od nástupu prvých viditeľných fyzických príznakov po smrť pacienta neuplynulo ani 12 mesiacov. Najdlhšie sa pacient od odhalenia diagnózy dožil desať rokov.

K dispozícii je symptomatická liečba, niektoré prejavy vieme ovplyvniť, napríklad motorický nepokoj, poruchy zvieracov alebo psychiatrické prejavy. Vyliečenie však neexistuje, žiadna liečba zatiaľ ani nedokázala jednoznačne predĺžiť život.

### **Existuje nejaká prevencia voči tomuto ochoreniu?**

Ak zohľadníme možnosť dedičnosti, spontánnej mutácie a podobne, univerzálna prevencia neexistuje.

### **Je niečo, čo odporúčate ľuďom, ktorým sa takéto ochorenie v rodine vyskytlo?**

Pacienti napriek poruchám správania alebo rôznym často bizarným pohybovým prejavom, sú mysliace a cítiace bytosti. Najviac im záleží na základnom životnom komforte a kontakte s blízkymi.

Je potrebné, bez ohľadu na liečbu základného ochorenia, pristupovať k pacientovi veľmi citlivo a chápavo. Treba hľadať nielen medikamenty, ale najmä základné opatrenia, ktorými zlepšíte prežívanie pacienta.

Napríklad aktívne zisťovať, či nie je hladný, smädný, nemá problém s vyprázdňovaním, včas identifikovať, či pacient nemá problémy s prehĺtaním alebo odkašľaním. V súčasnosti má pacient možnosť konzultácie, aj liečby s množstvom odborníkov z celej Európy a je vhodné túto možnosť aj skutočne využiť, tieto služby sú za určitých okolností aj hradené zdravotnou poisťovňou.

Na druhej strane je potrebné prihliadať aj na psychické a fyzické nároky opatrovateľov takýchto pacientov. Zdravotný systém by mal aj napriek neexistujúcej liečbe poskytnúť pacientom úľavu od útrap, nekomfortu a bolesti.

Táto rada nie je len pre príbuzných pacientov s touto diagnózou ale aj s ostatnými neurodegeneratívnymi ochoreniami ako Alzheimer, Parkinson a podobne.

### **Ako je to s testovaním v detstve?**

Testovanie mladých ľudí a detí, na akékoľvek ochorenie, pri ktorom nie je k dispozícii liečba, je veľmi diskutabilné. Je potrebné zvážiť nielen medicínske, ale aj etické otázky.

Nakoľko nie je dostatočne preskúmaný ani spôsob dedičnosti, ani z hľadiska plánovaného rodičovstva táto otázka nie je v podstate potrebná.

Poradenstvo a testovanie na CJD by malo postupovať podľa protokolov vyvinutých napríklad pre pacientov a príbuzných s Huntingtonovou chorobou.

To znamená, že treba využiť služby genetika špecialistu pre neurodegeneratívne ochorenia, vysvetliť si vopred motiváciu genetického testovania, spôsob odovzdania pozitívnych alebo negatívnych výsledkov a prípade konzultácie psychológa pred samotným rozhodnutím o genetickom testovaní na CJD.



[Kristýna Peštová](#)

Redaktor