

Lidské prionové nemoci v ČR: 22 let zkušeností Národní referenční laboratoře pro diagnostiku lidských prionových chorob

MUDr. Nikol Jankovská, Ph.D.¹, prof. MUDr. Radoslav Matěj, Ph.D.^{1,2,3}

¹Ústav patologie a molekulární medicíny 3. LF UK a FTN, Praha

²Ústav patologie FNKV, Praha

³Ústav patologie 1. LF UK a VFN, Praha

Lidská prionová onemocnění (TSE) jsou skupinou progresivních fatálních neurodegenerativních onemocnění způsobených agregací patologicky konformovaného prionového proteinu v nervové tkáni. Vzhledem k riziku přenosu podléhají aktivní surveillance – v České republice jsou data centralizována v Národní referenční laboratoři pro diagnostiku prionových chorob (NRL) při Ústavu patologie a molekulární medicíny 3. LF UK a FTN.

Veškeré případy klinicky možné či pravděpodobné TSE jsou podrobeny povinné pitvě na pracovišti NRL dle standardizovaného protokolu. Od začátku existence NRL v roce 2001 do roku 2022 bylo v ČR potvrzeno 361 případů sporadických či genetických TSE, včetně 10 vzácných případů Gerstmannova-Sträusslerova-Scheinkerova syndromu (GSS). Od ledna 2007 v rámci NRL navíc běží celosvětově unikátní projekt testování mozkové tkáně všech dárců rohovky pro zvýšení bezpečnosti korneálních transplantací. Všechny 7 950 doposud vyšetřených vzorků mozkové tkáně dárců rohovky bylo negativních na přítomnost deponit patologicky konformovaného prionového proteinu.

Klíčová slova: lidská prionová onemocnění, prionózy, TSE, PrP, Creutzfeldtova-Jakobova choroba, Gerstmannův-Sträusslerův-Scheinkerův syndrom.

Human prion diseases in the Czech Republic: 22 years of experience of the National Reference Laboratory for the Diagnosis of Prion Diseases

Human prion diseases (TSEs) are a group of progressive fatal neurodegenerative diseases caused by aggregation of pathologically conformed prion protein in nervous tissue. Due to the risk of transmission, they are subject to active surveillance – in the Czech Republic, the data are centralized in the National Reference Laboratory for the Diagnosis of Prion Diseases (NRL) at the Institute of Pathology and Molecular Medicine of the Third Faculty of Medicine of Charles University and FTN.

All cases of clinically possible or probable TSEs are subjected to a mandatory autopsy at the NRL according to a standardized protocol. Since the beginning of the NRL in 2001 to 2022, 361 cases of sporadic or genetic TSEs were confirmed in the Czech Republic, including 10 rare cases of Gerstmann-Sträussler-Scheinker syndrome (GSS). Since January 2007, the NRL has been running a globally unique project to test the brain tissue of all corneal donors to increase the safety of corneal transplants. All 7950 samples of corneal donor brain tissue examined were negative for the presence of deposits of pathologically conformed prion protein.

Key words: human prion diseases, prionoses, TSE, PrP, Creutzfeldt-Jakob disease, Gerstmann-Sträussler-Scheinker syndrome.

DECLARATIONS:

Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

Ethics approval and consent to participate:

The authors attest that their study is in compliance with human studies committees and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the Food and Drug Administration guidelines, including patient consent where appropriate. The authors also declare that their paper is in accordance with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects adopted by the 18th WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018.

Conflict of interest:

Autoři prohlašují, že výzkum byl proveden bez jakýchkoli obchodních nebo finančních vztahů, které by mohly být vykládány jako potenciální střet zájmů.

Tato studie vznikla za podpory MZ ČR–DRO: Koncepční rozvoj výzkumné organizace, Všeobecná Fakultní nemocnice Praha (VFN, 00064165); Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha (TUH, 00064190); Agentura pro zdravotnický výzkum Ministerstva zdravotnictví (NU23-04-00173); Univerzity Karlovy (Projekt Cooperatio Medicínská diagnostika) a projektu Národní ústav pro neurologický výzkum LX22NPO5107.

Consent for publication:

Data byla analyzována s ohledem na soukromí pacientů se souhlasem Etické komise Institutu klinické a experimentální medicíny v Praze a Fakultní Thomayerovy nemocnice, č. G-19-18 získané 26. června 2017.

Authors' contribution:

The authors contributed to the paper as follows: N.J. design, original draft and final manuscript preparation; R.M. conception, supervision of the project, review and editing. Both authors have read and agreed to the published version of the manuscript.

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2024;25(1):9-14

<https://doi.org/10.36290/neu.2024.002>

Článek přijat redakcí: 16. 10. 2023

Článek přijat k publikaci: 8. 1. 2024

MUDr. Nikol Jankovská, Ph.D.

nikol.jankovska@ftn.cz