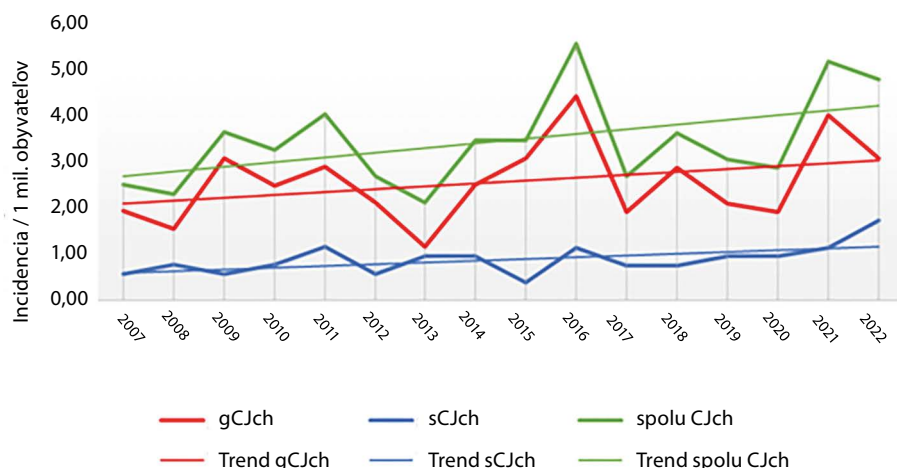


**Graf 1.** Ročná incidencia CJch na Slovensku v rokoch 2007 – 2022 prepočítaná na milión obyvateľov

metódami imunohistochemicky a v zmrazenom tkanive biochemicky – metódou western blot. Do roku 2010 sa definitívna diagnóza potvrdila aj vizualizáciou vláknitých fibríl SAF (scrapie asociovaných fibríl) v mozgovom tkanive za pomoci elektrónového mikroskopu.

**Štatistické spracovanie.** Na vyhodnotenie trendov bol použitý Jonckheereov-Terpstrov test a Kuskalov-Wallisov H test s Bonferroniho korekciou hladiny významnosti.

## Výsledky

### Počet pacientov s Creutzfeldtovou-Jakobovou chorobou

V rokoch 2007 – 2022 bola definitívna diagnóza Creutzfeldtvej-Jakobovej choroby stanovená u 287 pacientov. Genetická forma ochorenia spojená s mutáciou E200K PRNP génu tvorila 74 % všetkých prípadov (213 pacientov), sporadická forma CJch bola diagnostikovaná v 26 % (74) pacientov.

### Incidencia CJch

Prepočty ročného výskytu CJch na milión obyvateľov na Slovensku v sledovanom období rokov 2007 – 2022 vrátane naznačenia dlhodobého smerovania (vo forme lineárnej trendovej čiary) sú graficky znázornené v Grafe 1.

**Pohlavie.** Z celkového množstva 287 CJch pacientov bolo 43 % (124) mužov a 57 % (163) žien. Podobné percentuálne zastúpenie s prevahou žien sa zaznamenalo aj v prípade jednotlivých foriem CJch. Pri genetickej forme muži tvorili 42 % prípadov, pri sporadickej forme 46 %. Zistené rozdiely nie sú po prepo-

čte na percentuálne zastúpenie mužov a žien v populácii štatisticky významné.

**Vek.** Pri genetickej forme CJch je v slovenskom súbore pacientov priemerný vek 61,9 rokov (29 – 85), u mužov je to 60,3 u žien 63,2. V prípade sporadickej formy ochorenia je priemerný vek 65,3 rokov (47 – 79), u mužov 63,7 a u žien 66,6. Pri oboch formách zaznamenávame zvyšovanie veku postihnutých pacientov, v prípade genetickej formy je stúpanie veku štatisticky významné ( $p = 0,003$ ).

#### Geografický výskyt genetickej CJch.

Zvýšený výskyt gCJch v porovnaní s celoslovenským priemerom bol v sledovanom období zaznamenaný v Žilinskom kraji (3x zvýšený výskyt) a Banskobystrickom kraji (1,6x vyšší výskyt). Rozdiel vo výskyte gCJch v Žilinskom kraji v porovnaní s ostatnými kraji (okrem Banskobystrického kraja) je štatisticky významný.

#### Geografický výskyt sporadickej CJch.

Najvyšší výskyt sCJch bol zaznamenaný v Bratislavskom kraji (1,39x zvýšený výskyt v porovnaní s celoslovenským priemerom), v Trenčianskom a Banskobystrickom kraji bol slovenský priemer prekročený 1,25krát.

## Diskusia

Creutzfeldtova-Jakobova choroba postihuje celosvetovo 1,67 pacienta na milión obyvateľov ročne. Početnú prevahu má sporadická forma s ročnou incidenciou 1,39 CJch/milión obyvateľov, uvedená forma tvorí 85 % všetkých prípadov (Ladogana et al., 2005). Na Slovensku bol už v minulosti zaznamenaný vysoký výskyt genetickej formy ochorenia, ktorá

sa spája s prítomnosťou mutácie E200K PRNP. Tento súbor pacientov tvoril 65 % všetkých prípadov ochorenia na Slovensku (Mitrová et Belay, 2002).

Z výsledkov predkladanej práce vyplýva, že percento genetickej formy sa zvýšilo zo 65 % v roku 2002 na súčasných 74 %. V rokoch 2007 – 2022 sme zaznamenali stúpajúci trend incidence CJch na Slovensku pri sporadickej aj genetickej forme ochorenia (Graf 1). Porovnanie súčasnej incidence CJch s hodnotami zaznamenanými v predchádzajúcich časových obdobiach (Mitrová et Belay, 2002; Mitrová et al., 2007) signalizuje štatisticky významný nárast výskytu ochorenia pri oboch formách ( $p > 0,001$ ). Tento znepokojujúci nález má viaceré možné vysvetlenia.

Významnú úlohu pravdepodobne zohrávajú klinickí pracovníci, ktorí pri diferenciálnej diagnostike rýchlo progredujúcich neurodegeneratívnych ochorení myslia čoraz častejšie aj na toto zriedkavé ochorenie. Počet vyšetovaných pacientov každým rokom narastá, v sledovanom období sa tento počet viac ako stonásobil (v roku 2007 bolo na Oddelení pre prionové choroby LF SZU v Bratislave vyšetovaných 213 biologických vzoriek suspektných pacientov, v roku 2022 tento počet vzrástol na 680). Môžeme teda predpokladať, že dochádza k lepšiemu zachytávaniu pacientov s prionovým ochorením.

Ďalším dôležitým faktorom, ktorý môže vplývať na rast incidence ochorenia v populácii, je starnutie obyvateľstva. Pri starnutí obyvateľstva sa mení veková štruktúra a zvyšuje sa počet ľudí v rizikovej vekovej skupine, v ktorej sa zvykne ochorenie najčastejšie manifestovať. Štatistický úrad Európskej únie (Eurostat, 2017) predpokladá, že v roku 2050 budú až takmer jednu tretinu európskej populácie tvoriť 60- a viacroční. Ide teda o dlhodobý proces, ktorého vplyv na výskyt neurodegeneratívnych ochorení bude pravdepodobne neustále narastať.

Úlohu vo vysokej incidencii CJch na Slovensku môže zohrávať aj distribúcia polymorfizmu M129V PRNP v populácii. Najpočetnejšiu skupinu (48 %) tvoria homozygoti Metionín/Metionín, ktorí preukazujú vyššiu náchylnosť na vznik ochorenia, ide o nešpecifické genetické riziko (Yong-Chan Kim et Byung-Hoon Jeong, 2021). Porovnaním