

Humánne priónové ochorenia – „state of the art“ 2023

prof. MUDr. Egon Kurča, PhD., FESO, doc. MUDr. Štefan Sivák, PhD., MUDr. Pavol Skáčik

Neurologická klinika JLF UK a UNM, Martin

Humánne priónové ochorenia (PO) predstavujú osobitnú skupinu letálnych neurodegeneratívnych ochorení. Hlavným zástupcom je Creutzfeldtova-Jakobova choroba (CJD), ktorá je prototypom rýchlo sa rozvíjajúcej demencie. Článok pojednáva o klinických a genetických korelátoch CJD s dôrazom na identifikáciu genetických foriem vrátane genetického poradenstva. Pri získaných PO je zaujímavým faktom ukončenie výskytu kuru a nového variantu CJD, keď ciele epidemiologické opatrenia viedli k prerušeniu vzorca prenosu patologického priónového proteínu (PrP^{Sc}). Zo zriedkavých genetických PO rozoberáme vzácne diagnostikovanú Gerstmannovu-Sträusslerovu-Scheinkerovu chorobu (GSS), ako aj unikátnu fatálnu familiárnu insomniu (FFI). Cieľom príspevku je podať aktuálne informácie o humánných PO.

Kľúčové slová: priónové ochorenia, Creutzfeldtova-Jakobova choroba, kuru, Gerstmannova-Sträusslerova-Scheinkerova choroba, fatálna insomniá.

Human prion diseases – state of the art 2023

Human prion diseases are a distinct group of fatal neurodegenerative diseases. Creutzfeldt-Jakob disease (CJD), a prototype of rapidly developing dementia, is the main representative. The article deals with the clinical and genetic correlates of CJD with an emphasis placed on the identification of genetic forms, including genetic counselling. In the case of acquired prion diseases, an interesting fact is the cessation of occurrence of kuru and variant CJD when targeted epidemiological measures have resulted in disrupting the transmission pattern of the pathological prion protein (PrP^{Sc}). As far as rare genetic prion diseases are concerned, the rarely diagnosed Gerstmann-Sträussler-Scheinker disease (GSS) as well as the unique fatal familial insomnia are discussed (FFI). The aim of the paper is to provide current information on human prion diseases.

Key words: prion diseases, Creutzfeldt-Jakob disease, kuru, Gerstmann-Sträussler-Scheinker disease, fatal insomnia.

Úvod

Priónové ochorenia (PO) predstavujú osobitnú kategóriu veľmi zriedkavých smrteľných neurodegeneratívnych jednotiek. V minulosti sa niektoré z nich (Creutzfeldtova-Jakobova choroba, kuru a scrapie oviec a kôz) považovali za netypické infekčné jednotky spôsobené tzv. pomalými vírusmi (Hunter, 1972). Hádanku vyriešil prelomovou prácou pred 40 rokmi profesor Stanley B. Prusiner (Prusiner, 1982)

opisom príčiny scrapie, ktorou boli proteínové častice nízkej molekulovej hmotnosti pomenované „prions“ (proteinaceous infectious particles), pričom pojem infekčný bol neskôr nahradený termínom prenosný (transmisibilný). Prenos jednotlivých PO vo vertikálnej alebo horizontálnej línii (aj medzi rôznymi biologickými druhmi) podlieha presným, ale nie detailne známym pravidlám a je dnes už čiastočne objasnený.

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:

Not applicable.

Consent for publication:

Not applicable.

Authors' contributions:

EK – 90 %; ŠS – 5 %; PS – 5 %

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2024;25(1):19-25

<https://doi.org/10.36290/neu.2024.005>

Článok prijat redakci: 26. 9. 2023

Článok prijat k publikaci: 21. 1. 2024

prof. MUDr. Egon Kurča, PhD., FESO

kurca@unm.sk