

Creutzfeldtova-Jakobova choroba v severnej časti stredného Slovenska: retrospektívna analýza súboru pacientov v rokoch 2006 až 2023

MUDr. Pavol Skáčik¹, prof. MUDr. Egon Kurča, PhD., FESO¹, doc. MUDr. Štefan Sivák, PhD.¹, RNDr. Dana Žáková, PhD.², MUDr. Alžbeta Janáková², MUDr. Marián Kyčina³, Mgr. Erika Hlavatá⁴, Mgr. Martina Danišková⁵

¹Neurologická klinika JLF UK a UNM, Martin

²Oddelenie priónových chorôb, SZU, Bratislava

³Neurologické oddelenie, Dolnooravská nemocnica s poliklinikou, Dolný Kubín

⁴Oddelenie epidemiológie, RÚVZ, Martin

⁵Oddelenie epidemiológie, RÚVZ, Dolný Kubín

Úvod: Creutzfeldtova-Jakobova choroba (CJD) je smrteľné rýchlo progredujúce neurodegeneratívne ochorenie patologicky charakterizované spongiformnou vakuolizáciou tkaniva mozgu. Slovenská republika predstavuje z celosvetového hľadiska krajinu s ojedinele vysokým výskytom CJD.

Materiál a metodika: V našej práci sme realizovali retrospektívnu analýzu súboru pacientov s CJD za časové obdobie takmer 18 rokov (2006 až 2023). Analyzovali sme demografické údaje, epidemiologickú anamnézu, klinický priebeh ochorenia a výsledky pomocných vyšetrení.

Výsledky: Po splnení vstupných kritérií sme definovali súbor 56 pacientov s definitívnou alebo pravdepodobnou diagnózou ochorenia. V 18 prípadoch išlo o pravdepodobnú formu ochorenia (bez histopatologickej konfirmácie, ale so 100,0% E200K pozitivitou). V našom súbore takmer úplne dominovala genetická forma CJD (96,4 % prípadov). Zvyšok predstavovala sporadická forma. Ochorenie sa vyskytovalo hlavne vo veku 50 až 70 rokov a ženy boli postihnuté častejšie ako muži. Klinický obraz sme rozdelili do štyroch fenotypov – cerebelárny, kognitívny, behaviorálny a atypický.

Záver: Štúdia potvrdzuje extrémne vysoký výskyt CJD v severnej časti stredného Slovenska. V prípadoch s definitívnou diagnózou (histopatologicky potvrdenou) presvedčivo dominuje genetická forma CJD. Sú prezentované aj ďalšie demografické, epidemiologické, klinické a paraklinické koreláty CJD.

Kľúčové slová: Creutzfeldtova-Jakobova choroba, humánne priónové ochorenia, syndróm rýchlo progredujúcej demencie, Slovenská republika.

Creutzfeldt-Jakob disease in the northern part of central Slovakia: a retrospective analysis of a patient cohort in the years 2006 to 2023

Introduction: Creutzfeldt-Jakob disease (CJD) is a fatal, rapidly progressive neurodegenerative disease, pathologically characterized by spongiform vacuolation of brain tissue. From the global perspective, the Slovak Republic is a country with exceptionally high rates of CJD.

Material and methods: In the present study, we conducted a retrospective analysis of a cohort of CJD patients over a period of time of nearly 18 years (2006 to 2023). Demographic data, epidemiological history, clinical course of the disease, and results of auxiliary tests were analysed.

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:

PS – 50 %; EK – 20 %; ŠS – 5 %; DŽ – 5 %; AJ – 5 %; MK – 5 %; EH – 5 %; MD – 5 %

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2024;25(1):30-35

<https://doi.org/10.36290/neu.2024.006>

Článek přijat redakcí: 23. 10. 2023

Článek přijat k publikaci: 26. 1. 2024

prof. MUDr. Egon Kurča, Ph.D., FESO
kurca@unm.sk