

CHOROBY PRIONOWE U LUDZI

definicja

- Choroby prionowe to grupa zakaźnych chorób neurodegeneracyjnych zwierząt i ludzi spowodowanych nagromadzeniem się nieprawidłowych białkowych cząsteczek zakaźnych, tak zwanych prionów.

<https://choroby-zakazne.mp.pl/choroby/inne-rodzaje-zakazen/157678,choroby-wywołane-przez-priony>

- Priony są glikoproteinami kodowanymi przez genom gospodarza, które mają nieprawidłową strukturę przestrzenną.
- Białka prionowe występują powszechnie w komórkach organizmu, zwłaszcza w tkance nerwowej.
- Są to ważne fizjologiczne glikoproteiny błonowe pełniące różnorodne funkcje w organizmie.
- Gdy do komórki zawierającej prawidłowe białko prionowe dostanie się nieprawidłowa cząsteczka prionowa, dochodzi do zmiany struktury przestrzennej prawidłowych białek komórkowych na nieprawidłową.
- W ten sposób dochodzi do kumulacji nieprawidłowego białka w ośrodkowym układzie nerwowym i szerzenia się patologii oraz degeneracji kolejnych komórek nerwowych.

<https://choroby-zakazne.mp.pl/choroby/inne-rodzaje-zakazen/157678,choroby-wywołane-przez-priony>

podział

- Wśród chorób prionowych, których występowanie potwierdzono u ludzi wymienia się:
- **chorobę Creutzfeldta i Jakoba** (*Creutzfeldt-Jakob disease* – CJD), która może występować w kilku postaciach (rodzinnej – fCJD, sporadycznej – sCJD, wariantowej – vCJD, jatrogennej – jCJD)
- **postać wzgórzową CJD** określaną też jako śmiertelna sporadyczna bezsenność
- **chorobę Gerstmana, Strausslera i Scheinkera** (GSS)
- **chorobę kuru,**
- **śmiertelną rodzinną bezsenność** (*fatal familial insomnia* – FFI)

<https://choroby-zakazne.mp.pl/choroby/inne-rodzaje-zakazen/157678,choroby-wywołane-przez-priony>

epidemiologia

- Wśród chorób prionowych **najczęściej występuje sporadyczna postać choroby Creutzfeldta i Jakoba**, która jest opisywana z szacunkową częstością 1 przypadku na milion mieszkańców.
- W Polsce w 2013 roku odnotowano 23 nowe zachorowania na chorobę Creutzfeldta i Jakoba, w 2012 roku było ich 17.
- Dziedziczne przypadki chorób wywoływanych przez priony (fCJD, GSS, FFI) są jeszcze rzadsze, stanowią one około 10% wszystkich zachorowań na choroby prionowe.
- W latach 1995–2009, w trakcie epidemii wariantu choroby Creutzfeldta i Jakoba, zarejestrowano około 220 przypadków choroby, głównie w Wielkiej Brytanii i Francji.

<https://choroby-zakazne.mp.pl/choroby/inne-rodzaje-zakazen/157678,choroby-wywołane-przez-priony>

epidemiologia

WARIANT CHOROBY JACOBA-CREUTZFELDTA /vCJD/ (A81.0)
Liczba zachorowań (w kwartałach i ogółem), zapadalność oraz liczba i procent hospitalizowanych wg województw

Województwo	Liczba zachorowań w kwartałach				Liczba zachorowań w roku	Zapadalność (na 100 tys.)	Hospitalizacja	
	I	II	III	IV			Liczba	%
Polska	2016 r.	-	-	-	-	-	x	x
	2017 r.	-	-	-	-	-	x	x
1. Dolnośląskie	-	-	-	-	-	-	x	x
2. Kujawsko-Pomorskie	-	-	-	-	-	-	x	x
3. Lubelskie	-	-	-	-	-	-	x	x
4. Lubuskie	-	-	-	-	-	-	x	x
5. Łódzkie	-	-	-	-	-	-	x	x
6. Małopolskie	-	-	-	-	-	-	x	x
7. Mazowieckie	-	-	-	-	-	-	x	x
8. Opolskie	-	-	-	-	-	-	x	x
9. Podkarpackie	-	-	-	-	-	-	x	x
10. Podlaskie	-	-	-	-	-	-	x	x
11. Pomorskie	-	-	-	-	-	-	x	x
12. Śląskie	-	-	-	-	-	-	x	x
13. Świętokrzyskie	-	-	-	-	-	-	x	x
14. Warmińsko-Mazurskie	-	-	-	-	-	-	x	x
15. Wielkopolskie	-	-	-	-	-	-	x	x
16. Zachodniopomorskie	-	-	-	-	-	-	x	x

charakterystyka

- **Choroby wywołane przez priony są nieuleczane.**
- Charakteryzują się wieloletnim okresem inkubacji i dość szybką progresją choroby od chwili pojawienia się pierwszych objawów, prowadzącą do śmierci chorego.
- Choroby prionowe mogą występować sporadycznie (np. sCJD), mogą być dziedziczne (np. GSS, fCJD, FFI), mogą też być nabyte i są wówczas przenoszone jako choroby zakaźne drogą krwi i pokarmową.
- Postać rodzinna choroby Creutzfeldta-Jakoba występuje częściej w populacji Żydów libijskich oraz w określonych rejonach Słowacji.
- Choroba Gerstmana, Strausslera i Scheinkera oraz śmiertelna rodzinna bezsenność dotyczą kilkudziesięciu rodzin na całym świecie.

<https://choroby-zakazne.mp.pl/choroby/inne-rodzaje-zakazen/157678,choroby-wywołane-przez-priony>

charakterystyka

- Jatrogenne przypadki chorób prionowych odnotowano po przeszczepieniach rogówki, operacjach neurochirurgicznych, podawaniu hormonów pochodzenia ludzkiego. Odnotowano też pojedyncze przypadki zakażeń wariantem choroby Creutzfeldta-Jakoba po transfuzji krwi.
- Transmisja chorób prionowych w obrębie ograniczonej populacji ludzkiej w Nowej Gwinei była w przeszłości związana z praktykami kanibalistycznymi jednego z plemion zamieszkujących te tereny (choroba kuru).
- Transmisja międzygatunkowa została potwierdzona dla gąbczastej encefalopatii bydła, której związek z epidemią wariantu choroby Creutzfeldta i Jakoba w Wielkiej Brytanii potwierdzono naukowo. Teoretycznie istnieje możliwość międzygatunkowej transmisji innych postaci chorób prionowych z rezerwuaru zwierzęcego na ludzi (np. przewlekłej choroby wyniszczającej).

<https://choroby-zakazne.mp.pl/choroby/inne-rodzaje-zakazen/157678,choroby-wywołane-przez-priony>

objawy

- Początkowe objawy chorób wywoływanych przez priony są niecharakterystyczne. Spektrum objawów neurologicznych, otępiennych i psychiatrycznych jest podobne w większości chorób prionowych, jednak ich częstość występowania jest uzależniona od rodzaju choroby prionowej.

<https://choroby-zakazne.mp.pl/choroby/inne-rodzaje-zakazen/157678,choroby-wywołane-przez-priony>

objawy

- **Sporadyczna postać choroby Creutzfeldta i Jakoba** występuje zazwyczaj w 6.–7. dekadzie życia (wiek minimalny 17 lat, maksymalny 83 lata) i charakteryzuje się szybkim przebiegiem prowadzącym do zgonu w ciągu około 8 miesięcy (do 2 lat).
- Początkowym objawem może być szybko postępujące otępienie (ok. 50% chorych) lub tak zwane objawy mózdkowe (charakterystyczne zaburzenia chodu i mowy, ok. 50% chorych).
- Do objawów tych dołączają się szybko zaburzenia zachowania, drżenia i/lub sztywność kończyn, drgawki, zaburzenia widzenia.

<https://choroby-zakazne.mp.pl/choroby/inne-rodzaje-zakazen/157678,choroby-wywołane-przez-priony>

objawy

- **Wariant choroby Creutzfeldta i Jakoba** został powiązany z wcześniejszym spożyciem przez chore osoby mięsa zwierząt cierpiących na gąbczastą encefalopatię bydła.
- W odróżnieniu od postaci sporadycznej, przebieg choroby jest bardziej agresywny. Zaburzenia mózdkowe występują praktycznie u wszystkich chorych.
- Dołączają się do nich objawy postępującego otępienia, objawy psychiatryczne (obniżenie nastroju, wycofanie, drażliwość, zaburzenia snu), zaburzenia czucia, drżenia, drgawki, zaburzenia przełykania, nietrzymanie moczu i stolca, nadciśnienie tętnicze.

<https://choroby-zakazne.mp.pl/choroby/inne-rodzaje-zakazen/157678,choroby-wywołane-przez-priony>

objawy

- **Choroba Gerstmann, Strausslera i Scheinkera** rozwija się w 5. dekadzie życia i prowadzi do zgonu chorego w ciągu 3–8 lat.
- Choroba występuje w rodzinach obciążonych mutacją genową w genie kodującym komórkowe białko prionowe.
- Objawy początkowe to postępujące otępienie i zaburzenia ruchowe, do których dołączają się drgawki, oczopląs, zaburzenia widzenia i słuchu.

<https://choroby-zakazne.mp.pl/choroby/inne-rodzaje-zakazen/157678,choroby-wywołane-przez-priony>

objawy

- **Śmiertelna rodzinna bezsenność** dotyczy członków rodzin obciążonych określoną mutacją genową.
- Choroba rozwija się zazwyczaj w 5. dekadzie życia i prowadzi do śmierci w okresie od 6 miesięcy do 3 lat.
- Charakterystycznym objawem jest niepodatna na leczenie bezsenność, której towarzyszą zaburzenia regulacji temperatury ciała (hipertermia), nadciśnienie tętnicze, przyspieszona akcja serca, przyspieszony oddech, wzmożona potliwość.
- Do tych objawów dołączają się postępujące otępienie, zaburzenia zachowania, nastroju (objawy depresji), a w późniejszym okresie objawy katatonii.

<https://choroby-zakazne.mp.pl/choroby/inne-rodzaje-zakazen/157678,choroby-wywolane-przez-priony>

objawy

- **Kuru** to pierwsza opisywana u człowieka choroba neurodegeneracyjna.
- Pasażowalna encefalopatia gąbczasta.
- Ataksja mózdkowa, której towarzyszy: drżenie, mimowolne ruchy ateotyczne i płasawicze, nietrzymanie moczu i stolca.
- Brak okresu otępiennego.
- „Śmiejąca się śmierć”

<https://choroby-zakazne.mp.pl/choroby/inne-rodzaje-zakazen/157678,choroby-wywolane-przez-priony>

diagnostyka

- **Diagnostyka chorób prionowych jest trudna.** Kryteria diagnostyczne są kompilacją dotychczasowego wywiadu chorobowego, aktualnych objawów zgłaszanych przez chorego oraz badań dodatkowych.
- Należy najpierw wykluczyć inne przyczyny wystąpienia objawów neurologicznych, zwłaszcza choroby nowotworowe. W badaniu wykonanym techniką rezonansu magnetycznego obraz jest dość charakterystyczny dla poszczególnych postaci chorób wywoływanych przez priony. Pomocnicze znaczenie ma elektroencefalografia (EEG).
- W badaniu płynu mózgowo-rdzeniowego uzyskanego z punkcji lędźwiowej w większości przypadków można wykryć charakterystyczne białko.
- Do potwierdzenia rozpoznania może być konieczne wykonanie biopsji mózgu.

<https://choroby-zakazne.mp.pl/choroby/inne-rodzaje-zakazen/157678,choroby-wywolane-przez-priony>

leczenie

- Nie opracowano dotychczas skutecznego leczenia przyczynowego chorób wywoływanych przez priony.
- Zasadnicze znaczenie ma leczenie objawowe – przeciwdrgawkowe, poprawiające pamięć, łagodzące objawy parkinsonowskie, przeciwpsychotyczne.

<https://choroby-zakazne.mp.pl/choroby/inne-rodzaje-zakazen/157678,choroby-wywolane-przez-priony>

zapobieganie

- Nie ma możliwości zapobieżenia sporadycznym lub dziedzicznym postaciom chorób prionowych.
- Z uwagi na mniejszą częstość występowania gąbczastej encefalopatii u bydła, ryzyko zachorowania na wariant choroby Creutzfeldta i Jakoba jest bardzo małe.
- Problemem jest kwestia jatrogennego przenoszenia chorób prionowych. Dokładna selekcja dawców krwi ma zapobiegać transmisji chorób prionowych poprzez transfuzję preparatów komórkowych krwi.
- Ponieważ białka prionowe nie ulegają zniszczeniu podczas sterylizacji, narzędzia neurochirurgiczne (w tym elektrody, igły do biopsji itp.) stosowane u osób z chorobami prionowymi nie mogą być stosowane powtórnie.

<https://choroby-zakazne.mp.pl/choroby/inne-rodzaje-zakazen/157678,choroby-wywolane-przez-priony>