

# Creutzfeldt-Jakobin tauti

Esko Kinnunen, LKT, dosentti, ylilääkäri, Hyvinkään sairaalan neurologian yksikkö

CJD (Creutzfeldt-Jakob disease) on harvinainen prionitauti, mikä johtaa nopeaan dementoitumiseen ja kuolemaan. Se on tunnettu vuodesta 1920 lähtien.

## Esiintyvyys

Taudin yleisintä, satunnaisesti esiintyvää muotoa, todetaan Suomessa vuosittain 5–6 tapausta. 10–15 % tapauksista on perheperäisiä. Sporadiselle muodolle altistavia geenejä ei ole todettu. Keskimääräinen sairastumisikä on noin 60 vuotta, ja taudin kesto on keskimäärin alle puoli vuotta. Perheperäisillä potilailla sairastumisikä on matalampi ja taudin kesto keskimäärin 1–2 vuotta.

Harvinaisempaa varianttimuotoa (vCJD) ei ole tavattu Suomessa. Sitä on todettu vain muutamissa maissa, eniten Englannissa, ja sen epäillään liittyvän nautaeläimillä todettuun spongiformiseen enkefalopatiaepidemiaan ("hullun lehmän tautiin"). Ensimmäiset tapaukset todettiin vuonna 1996. Todettuja tapauksia on joitakin satoja, mutta määrän uskotaan vielä nousevan. Varianttimuotoon sairastuvat ovat huomattavasti nuorempia, keskimäärin alle 30-vuotiaita, ja taudin kesto on samaa luokkaa kuin perheperäisillä tapauksilla.

## Etiologia

CJD on prionitauti, missä kliiniset oireet voivat tulla vuosikymmenienkin kuluttua tartunnasta. Taudin aiheuttaja ei ole kyetty identifioimaan, mutta nykykäsityksen mukaan se aiheutuu prioniproteiinista. Niitä on normaalisti kehon soluissa harvinaisina, mutta niitä esiintyy myös infektiöissä muodossa mutaation pohjalta. CJD:n voi saada myös tartunnan kautta. Tartunta voi tapahtua infektoituneesta verestä, aivo- tai selkäydinkudoksesta, sarveiskalvo- tai ihosiirännäisistä. Tartunta on voinut tapahtua myös neurokirurgiassa käytettyjen instrumenttien välityksellä. Myös aiemmin käytetyistä ihmisen aivolisäkkeistä eristetyistä kasvuhormonivalmisteista ja gonadotropiineista

on todettu taudin tarttuneen. Tutkimusten mukaan verensiirtojen kautta saatavan CJD:n riski on kuitenkin erittäin pieni tai puuttuva, koska oireetomassa vaiheessa verenkierrossa oleva prionimäärä on vähäinen.

Familiaalisessa muodossa mutaatio on kromosomi 20:ssä, missä sijaitsee normaalin prioniproteiinin muodostusta kontrolloiva geeni. Useita erilaisia mutaatioita on todettu.

vCJD tarttuu tautia kantavien nautaeläinten tuotteista.

## Oireet

Taudin oireet kehittyvät muutamissa viikoissa tai kuukausissa. Ensioireina voi ilmetä päänsärkyä, levottomuutta, unihäiriöitä, masennusta, käytöshäiriöitä, sekavuutta, muistiongelmia, koordinaatiovaikeuksia sekä puhe- ja näköhäiriöitä. Tämän jälkeen tapahtuu nopea mentaalinen tason lasku ja ilmenee erilaisia motorisia oireita, kuten lihaskäykkyyttä, lihaskuivumista ja myoklonisia lihaskäykyksiä. 90 % potilaista CJD-potilaista kuolee vuoden kuluessa.

## Diagnoosi

Mitään luotettavaa laboratoriotestiä ei ole taudin diagnosoimiseen. Selkädynnesteen 14-3-3 proteiini on eri tutkimusten mukaan positiivinen noin 90 %:ssa niissä tapauksissa missä kliinikko on epäillyt CJD:tä. Testin spesifisyys on noin 80 %. Aivobiopsia on luotettavin menetelmä taudin diagnosoimiseen, mutta sitä ei taudin luonteen vuoksi yleensä epäilyissä käytetä. Tärkeä kliininen tutkimusmenetelmä on EEG-tutkimus. Alkuvaiheessa todetaan aivosähkötoiminnan hidastumista ja normaalin taustarytmien häiriytymistä. Seuraavassa vaiheessa ilmenee yleistyneitä theta/delta-hidasaaltopurkauksia, mitkä voivat olla paikallisia tai ajoittaisiakin. Nämä muuttuvat intermittiiviksi ja asymmetrisiksi terävääalto-purkauksiksi, mitkä sitten kehittyvät CJD:lle ominaisiksi yleistyneiksi periodittaisiksi terävääaltokomplekseiksi,

joita todetaan jopa 90 %:lla potilaista. vCD:ssä näitä ei ilmene.

vCJD-potilaiden aivokudoksesta on kehitetty laboratoriotesti, minkä herkkyyden alustavassa tutkimuksessa oli noin 70 % ja spesifisyys 100 %. Tätä testiä yritetään kehittää verinäytteestä tehtäväksi.

Radiologisista tutkimuksista MRI-tutkimuksessa on todettu tyvitumakealueilla symmetrisiä signaali-epäsuoruuksia. Niitä voidaan todeta myös iso- ja pikkuaivokuorella. Rappeumamuutoksia on todettu noin 30 %:lla. CJD:tä ja vCJD:tä ei voida varmuudella erottaa toisistaan MRI-tutkimuksen perusteella. Neuropatologisessa tutkimuksessa tyvitumakkeiden alueella ja aivokuorella havaitaan vakuolimaisia muutoksia, joiden lisäksi vCJD:ssä on runsaita plakkimaisia muutoksia.

## Erotusdiagnoosi

Tärkeimmät erotusdiagnostiset sairaudet ovat Alzheimerin tauti, Lewyn kappale -tauti sekä monisysteemi-atrofian eri muodot. Erityisesti nopeasti etenevä Alzheimerin taudin muoto voi kliinisesti muistuttaa CJD:tä. Myös keskushermoston tulehdussairaudet voivat aiheuttaa erotusdiagnostisia ongelmia. Lopullinen diagnoosi tehdään neuropatologisessa tutkimuksessa, millä myös CJD ja vCJD voidaan luotettavasti erottaa toisistaan.

## Hoito

Mihinkään edellä kuvattuun taudinmuotoon ei ole varsinaista hoitoa. Potilaita hoitavan henkilökunnan on syytä suojata itseään huolellisella käsien pesulla, käyttämällä tiiviitä siteitä haavojen ja nirhaumien hoitoon, käyttäen suojahansikkaita ja kasvusojuja, ja varoaa erityisesti pistämästä itseään käytetyillä neuloilla tai instrumenteilla. CJD-prionit ovat resistenttejä tavanomaiselle sterililoinnille ja desinfektioille. EEG-pinta-elektrodit voidaan käsitellä autoklaavissa mutta on jopa suositeltu kertakäyttöisten elektrodien käyttöä tautiepäilyissä. ❖