



SPIS TREŚCI

Definicje i klasyfikacje	1
Wstęp historyczny	4
Teoria prionu	9
Choroba Creutzfeldta-Jakoba	13
Sporadyczna postać CJD	13
Oryginalne przypadki opisane przez Jakoba i Creutzfeldta	13
<i>Przypadek opisany przez Creutzfeldta</i>	13
<i>Przypadki opisane przez Jakoba</i>	14
Objawy kliniczne	16
<i>Objawy prodromalne</i>	16
<i>Przebieg choroby</i>	16
Badania laboratoryjne	18
<i>Białko 14-3-3 w płynie mózgowo-rdzeniowym</i>	18
<i>PrP^{Sc} w płynie mózgowo-rdzeniowym</i>	21
<i>Enzolaza neuronalnoswoista</i>	
<i>w płynie mózgowo-rdzeniowym</i>	21
<i>Białko MAP-τ w płynie mózgowo-rdzeniowym</i>	21
<i>Białko S-100 w płynie mózgowo-rdzeniowym</i>	22
<i>Peptyd Aβ w płynie mózgowo-rdzeniowym</i>	22
<i>Badania neuroobrazowe</i>	22
Badanie neuropatologiczne	24
<i>Klasyczna odmiana CJD</i>	24

Ataktyczna odmiana CJD (zespół Betty Brownell i Oppenheimera)	25
Panencefalopatyczna odmiana CJD	26
Tak zwana amiotroficzna odmiana CJD	27
Immunohistochemia	27
Mikroskopia elektronowa	30
Wielkość peptydu PrP ^{Sc} warunkuje zmiany neuropatologiczne	31
Odmiany CJD	32
Rodzinna postać CJD (fCJD)	36
Dziedziczne postacie chorób wywołanych przez priony o fenotypie CJD	37
Mutacja kodonu 105 (105 ^{Thr})	37
Mutacja kodonu 178 (178 ^{Asn} 129 ^{Val})	37
Mutacja kodonu 180 (180 ^{Ile} 129 ^{Met})	39
Mutacja kodonu 183 (183 ^{Ala} 129 ^{Met})	39
Mutacja kodonu 187 (187 ^{Thr})	40
Mutacja kodonów 196 (196 ^{Lys}); 203 (202 ^{Ile})	40
Mutacja kodonu 200 (200 ^{Lys} 129 ^{Met})	40
Mutacja kodonu 208 (208 ^{Arg} 9 ^{Met})	43
Mutacja kodonu 210 (210 ^{Ile} 129 ^{Met})	43
Mutacja kodonu 211 (211 ^{Gln})	44
Mutacja kodonu 232 (232 ^{Arg} 129 ^{Met})	44
Jatrogena postać CJD	45
Wariant CJD (vCJD)	48
Zaburzenia psychiatryczne w vCJD	51
Obraz neuropatologiczny	54
Badania laboratoryjne	55
Badania molekularne	56
Epidemiologia	56
Diagnostyka różnicowa	58

Inne jednostki chorobowe klasyfikowane początkowo jako CJD i reklasyfikowane na podstawie analizy kliniczno-neuropatologicznej	59
Choroba Gerstmann-Sträusslera-Scheinkera (GSS)	60
<i>Mutacja kodonu 102 (102^{Leu} 129^{Met})</i>	60
<i>Mutacja kodonu 105 (105^{Leu} 129^{Val})</i>	62
<i>Mutacja kodonu 117 (117^{Val} 129^{Val})</i>	63
<i>Mutacja kodonu 131 (131^{Val} 129^{Met})</i>	63
<i>Mutacja kodonu 145 (145^{STOP})</i>	63
<i>Mutacja kodonu 198 (198^{Ser} 129^{Val})</i>	64
<i>Mutacja kodonu 202 i 212 (200^{Asn} 129^{Val}) i (212^{Pro} 129^{Met})</i>	64
<i>Mutacja kodonu 217 (217^{Arg} 129^{Val})</i>	65
<i>Mutacja kodonu 232 (232^{Thr} 129^{Met Val})</i>	65
Choroby wywołane przez priony o fenotypie pośrednim pomiędzy GSS i CJD; zmiany liczby insertów pomiędzy 51. a 91. kodonem	65
Dodatkowa 1 wstawka; łączna liczba wstawek 6	65
Dodatkowe 2 wstawki; łączna liczba wstawek 7	66
Dodatkowe 4 wstawki; łączna liczba wstawek 9	66
Dodatkowe 5 wstawek; łączna liczba wstawek 10	66
Dodatkowe 6 wstawek; łączna liczba wstawek 11	67
Dodatkowe 7 wstawek; łączna liczba wstawek 12	68
Dodatkowe 8 wstawek; łączna liczba wstawek 13	68
Dodatkowe 9 wstawek; łączna liczba wstawek 14	69
Brak dwóch wstawek, łączna liczba wstawek 3	69
Odmiana wzgórzowa CJD i śmiertelna rodzinna bezsenna (178 ^{Asn} 129 ^{Met})	72
Kuru	76
Obraz kliniczny kuru	76
Dekontaminacja	78
Infekcyjność	78
Opieka nad chorym	78
Zabiegi chirurgiczne i stomatologiczne	78
Badania diagnostyczne	79

Postępowanie z instrumentami chirurgicznymi.....	80
Anestezja.....	81
Ciąża i poród.....	81
Badanie patologiczne i neuropatologiczne	81
Badanie autopsyjne	82
Dekontaminacja	84
Piśmiennictwo	85
Indeks	121