

# Creutzfeldt–Jakobin tauti (CJD) ja muut prionitaudit ihmisellä

Lääkärikirja Duodecim

22.11.2021

Infektiosairauksien erikoislääkäri Veli-Jukka Anttila



- Prionit
- Prionitaudit
- sCJD
- fCJD
- vCJD, BSE, "hullun lehmän tauti"
- Milloin tulee epäillä CJD:tä
- Taudin tunnistaminen ja hoito
- Ehkäisy
- Kirjallisuutta

## Keskeistä

- Prionitaudit ovat harvinaisia kuolemaan johtavia aivosairauksia.
- Prionit ovat valkuaisaineita ja prionitaupeissa poikkeavat valkuaiset kerääntyvät aivosoluihin ja tuhoavat niitä.
- Tavallisin prionitauti Suomessa on Creutzfeldt-Jakobin tauti (CJD).
- CJD tautiin Suomessa sairastuu vuosittain 4–13 ihmistä.
- CJD taudilla on kolme erilaista muotoa: yksittäin esiintyvä, perinnöllinen ja variantti. Variantti CJD oli niin sanottu hullun lehmän taudin muoto ihmisessä. Suomessa varianttia ei ole esiintynyt ihmisillä.
- Prionitaudit johtavat dementoitumiseen muutamassa kuukaudessa eikä niihin ole hoitoja.

## Prionit

Creutzfeldt–Jakobin taudin (CJD:n) aiheuttaa prioni. Prionit ovat yksinkertaisia valkuaisaineketjuja. Ne eivät ole pieneliöitä (eivät siis mikrobeja), koska niillä ei ole lainkaan perimäainesta (genomia; ks. myös [Infektioiden aiheuttajat: loiset, bakteerit, sienet, alkueläimet, virukset ja prionit](#)). Eläinsolut tuottavat luontaisesti prioniproteiinia. Prionitaupeissa solut tuottavat erheellisesti kolmiulotteiselta rakenteeltaan muuntuneita prioneja. Poikkeava kolmiulotteinen rakenne (ns. laskostuminen) aiheuttaa sen, että solut eivät pysty hajottamaan proteiinia, vaan se kasautuu soluihin ja aiheuttaa solujen tuhoutumista. Poikkeavaa prionia voi siirtyä yksilöstä toiseen, mitä voidaan kutsua tartunnaksi tai infektioksi. Prionitartunta voi käynnistää taudin kehittymisen vastaanottajassa. Tähän kehitykseen tarvitaan alttiutta aiheuttava perimä. Kaikki prionitaudit aiheuttavat ensisijaisesti vaurioita aivoissa. Prionitaudit johtavat väijäämättä kuolemaan.

## Prionitaudit

Prioni on lyhenne termistä "proteinaceous infectious particle". Prionitaupeista käytetään myös yhteisnimitystä tarttuvat spongiformiset enkefalopatiat (TSE). Vanhimmat tunnetut prionitaudit ovat scrapie, joka on lampaiden ja vuohien keskushermostotauti, sekä kuru, joka levisi Uudessa-Guineassa ihmisyyönnin kautta

vielä 1950-luvulla. Keväällä 2016 löytyi Norjassa tunturipeuralta uusi prionitauti, "hullun poron tauti". Sen ei ainakaan vielä ole todettu aiheuttaneen ihmisille sairautta. Ihmisen prionitauteja ovat Creutzfeldt-Jakobin tauti, Gerstmann-Straussler-Scheinkerin oireyhtymä, Fataali perinnöllinen insomnia ja Kuru. Tavallisin näistä on Creutzfeldt-Jakobin tauti. Siitä on kolme tautina varsin samankaltaista muotoa: sporadinen eli satunnainen (sCJD), joka on yleisin, familiaalinen eli periytyvä (fCJD) ja variantti CJD (vCJD).

## sCJD

Sporadinen ("yksittäin esiintyvä") eli sCJD on jo lähes 100 vuotta sitten todettu tauti. Sitä todetaan jokseenkin yhtä paljon kaikissa maissa, joissa asiaa on tutkittu. Niissä siihen sairastuu vuosittain 1–2 henkilöä miljoonaa asukasta kohti. Suomessa todettiin vuosina 1997–2012 kaikkiaan 119 taudin tapausta eli 4–5 sairastunutta vuosittain. Useimmissa tapauksissa ei selviä, mistä infektiota on tullut. CJD:n on todettu tarttuvan vain aivokudoksen (ja siitä aikaisemmin valmistetun kasvuhormonin), aivokalvon ja sarveiskalvon siirtojen kautta. Näitä hoitoihin liittyviä (ns. iatrogenisiä, iCJD) tartuntoja on vuoden 1987 jälkeen todettu vain runsaat 200 koko maailmassa. Suomessa ei ole tänä aikana todettu yhtään tällaista tartuntaa. sCJD-tauti puhkeaa yleensä 60–79 vuoden iässä, hyvin harvoin alle 50-vuotiaana. Yleisimmät ensioireet ovat lihasten nykiminen (myoklonia), muisti- ja kävelyhäiriöt sekä käyttäytymisen muutokset. Näköhäiriöitäkin voi olla. Tauti johtaa vääjäämättä dementian kautta kuolemaan. Ensioireesta kuolemaan kuluu yleensä 4–5 kuukautta, harvoin vuosi tai pidempään.

## fCJD

Familiaalinen CJD (fCJD) on tavallaan sCJD:n alamuoto. Tapauksia on 10–15 % kaikista sCJD-tapauksista, joten se on erittäin harvinainen. Tauti periytyy ns. autosomaalisesti dominantisti, ja altistava geeni tunnetaan. Tämä tautimuoto voi siis tulla esiin useissa saman suvun jäsenissä. Oireet puhkeavat hieman varhemmin kuin muissa sCJD:ssa, usein jo 50 ikävuoden paikkeilla. Taudin kulku on hitaampi, mutta kuolema on väistämätön muutaman vuoden kuluessa. Kun ensimmäinen sairastuminen on todettu, suvut muut jäsenet ovat yleensä tietoisia taudin riskistä.

## vCJD, BSE, "hullun lehmän tauti"

Eniten kohua parin viime vuosikymmenen aikana on herättänyt vCJD (v = variant). Vuonna 1986 todettiin Britanniassa nautakarjassa BSE (Bovine Spongiform Encephalopathy) -tautia ja seuraavina vuosina myös useassa Keski- ja Etelä-Euroopan maassa. Maaliskuussa 1996 tämän todettiin tarttuneen nautatuotteiden syömisen kautta ihmisiin. Naudoissa tauti pääsi syntymään ja leviämään, kun niitä tehoruokittiin rehulla, jossa oli märehtijöiden kudoksia. Lehmässä tauti todettiin jo 10 vuotta ennen ihmisten sairastumisia. Julkisuudessa sitä on kutsuttu eläinten käytösmuutoksen vuoksi "hullun lehmän taudiksi" (mad cow disease). Tilanteeseen reagoitiin nopeasti teurastamalla 160 000 nautaa ja kieltämällä teurasjätteiden käyttö hyötyeläinten ruokinnassa. Tämä on lähes hävittänyt prionin naudoista.

Koska tauti kehittyy vasta vuosien (arviolta keskimäärin 15 vuoden) kuluttua tartuttavan naudanlihan syönnistä, alkuun pelättiin, että huolimatta ripeistä ehkäisytöistä jopa 200 000 ihmistä tulisi sairastumaan vCJD:iin. Todellisuudessa tapauksia on todettu vuoteen 2019 mennessä Britanniassa 178 ja 12 muussa maassa 21. 2010-luvulla on todettu enää 6 sairastunutta. Sairastuneista 180 oli oleskellut Britanniassa. Vuoden 2016 jälkeen ei ole todettu yhtään taudin tapausta, mutta aikoinaan infektiota saaneita voi vielä olla joukossa.

Suomeen ihmisten tauti ei levinnyt, eikä sen nykyisin ravintoeläinten seurannoin ja rehusäätelyin odoteta leviävänkään. Tautiin sairastuneet ovat olleet nuoria aikuisia,

keskimäärin 28-vuotiaita. Alkuoireet ovat usein psykiatrisia: masennusta, ahdistuneisuutta ja apatiaa. Monilla on ollut raajoissa kipu- tai harhatunteita. Varsinaiset neurologiset oireet ovat ilmaantuneet vasta kuukausia ensioireiden jälkeen. Taudin kulku on hitaampi kuin sCJD:n. Väijäämätön kuolema on seurannut keskimäärin 14 kuukauden kuluttua sairastumisesta.

## Milloin tulee epäillä CJD:tä

Sekä sCJD:n että vCJD:n ensimmäiset oireet ovat lievinä niin epämääräisiä ja yleisiä, että sairastuneet hakeutuvat tutkimuksiin yleensä vasta kun neurologiset tai psykiatriset oireet herättävät ympäristössään huomiota. Jos tunnistaa itsessään tai läheisessään yllä kuvatun kaltaisia oireita, on edelleen erittäin epätodennäköistä, että, niiden syynä olisi CJD, niin harvinaisia nämä taudit ovat (4–5 tapausta vuosittain Suomessa).

## Taudin tunnistaminen ja hoito

Koska varman diagnoosin teko on hankalaa, siihen pyritään vain hyvin tyypillisen oirekuvan herättämänä ja kun muutakaan syytä oireelle ei ole löydetty alustavissa selvityksissä. Lääkärille tärkeimpiä vihjeitä ovat muutamien viikkojen tai kuukausien aikana ilmaantuneet ja pahenevat ongelmat liikkumisessa, mielialassa, luonteessa tai muistissa. Kolmasosalla Suomessa todetuista sCJD-tapauksista epäily heräsi vasta aivojen magneettikuvauksen tuloksen perusteella. Erityisesti CJD:tä on vaikea erottaa aivoverenkierron ongelmista, [aivokasvaimista](#), [Alzheimerin taudista](#), [ALS:sta](#), alkoholiaivovauriosta, [MS-taudista](#) tai psykiatrisista sairauksista. Elinaikana aivosähkökäyrä (EEG) voi antaa vihjeen sCJD:n (mutta ei vCJD:n) diagnoosista. Varma tieto vaatii aivoista otettavan koepalan mikroskooppisen ja elektronimikroskooppisen tarkastelun. Kynnys tällaisen näytteen ottamiselle on korkea, etenkin kun tautiin ei ole minkäänlaista taudin kulkuun vaikuttavaa hoitoa. Tartunta henkilöstä toiseen edellyttää sitä, että sairastuneen keskushermostokudosta joutuu toisen ihmisen keskushermostoon. Tämä ei ole normaalissa kanssakäymisessä mahdollista. Mitään CJD:n muotoa sairastavat henkilöt eivät läheisessäkään kanssakäymisessä aiheuta tartuntariskiä ympäristölleen.

## Ehkäisy

Noin 3 %:n kaikista CJD-tartunnoista on esitetty olevan peräisin leikkauksissa tapahtuneesta tartunnasta tai verensiirrosta. Todistettuina pidetään tartuntoja, jotka ovat tulleet sarveiskalvojen, aivolisäkekudosta sisältävien hormonivalmisteiden ja aivokalvojen siirroissa sekä verensiirroissa. Suomessa ei ole esiintynyt 2000-luvulla epäilyjä siitä, että CJD-tartuntoja olisi tullut leikkausten tai verensiirtojen yhteydessä. Maailmallakaan ei ole varmuudella osoitettu, että muun kuin yllämainitun tyyppisten leikkausten jälkeen tartuntoja olisi tullut.

Ihmisen kudosten välityksellä tapahtuvia sCJD:n tartuntoja ehkäistään terveydenhuollossa erityisin toimin, joilla huolehditaan kudoksiin laitettavien materiaalien ja leikkaavien instrumenttien puhtaudesta. Prionit kestävät korkeaa kuumuutta (jopa 600 asteen lämpöä) ja useimpia tavallisia desinfektioaineita. Siten sen torjunnassa käytetään erityismenettelyitä. Naudan lihan välityksellä syntynyt vCJD-epidemia on saatu käytännössä sammumaan nautaeläinten ruokinnan säännöksillä. Perinnölliseen fCJD-tautimuotoon ei ole ehkäisyä.

---

*Aiemmat kirjoittajat: Kliinisen mikrobiologian erikoislääkäri Pentti Huovinen ja  
infektiosairauksien erikoislääkäri Jukka Lumio*

Artikkelin tunnus: dlk00626 (026.007)

© 2023 Kustannus Oy Duodecim