

Autoimunitní onemocnění s dominujícím postižením bílé hmoty mozku

MUDr. Martin Elišák, Ph.D., MUDr. Hana Mojžišová, doc. MUDr. Aleš Tomek, Ph.D., FESO

Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Leukoencefalopatie mohou představovat v řadě případů obtížný diagnostický problém. Při diagnostice je nutné se zaměřit zejména na léčitelné příčiny. Kromě cévních, infekčních a autoimunitních ale narůstá i počet léčitelných genetických onemocnění. V případě autoimunitních encefalopatií se v posledních letech zlepšila diagnostika a léčba, díky čemuž mohou být pacienti rychleji a účinněji léčeni. Byť stále zůstává mnoho nevyřešených otázek ohledně přesného mechanismu, jakým imunitní systém napadá mozkovou tkáň, lepší pochopení těchto mechanismů umožňuje cílené zvolení imunoterapie i zabránění možnému zhoršení nemoci nesprávnou léčbou. Cílem článku je upozornit na vzácnější zánětlivé autoimunitní leukoencefalopatie s dominujícím postižením mozku se zaměřením na cíle a mechanismy imunitní reakce a napomoci s často obtížnou diagnostikou těchto onemocnění.

Klíčová slova: autoimunitní leukoencefalopatie, diferenciální diagnostika, vaskulitidy CNS, astrocytopatie, zánětlivé vaskulopatie, demyelinizační onemocnění.

Autoimmune leukoencephalopathies with predominant brain involvement

Leukoencephalopathies can be difficult to diagnose. Diagnosis must focus on treatable causes. However, in addition to vascular, infectious and autoimmune causes, there are an increasing number of treatable genetic disorders. In the case of autoimmune encephalopathies, diagnosis and treatment have improved in recent years, allowing patients to be treated more quickly and effectively. Although there are still many unanswered questions about the mechanism by which the immune system attacks brain tissue, a better understanding of this mechanism will enable targeted immunotherapy to be chosen and prevent the possible worsening of the disease if the wrong treatment is applied. The aim of this article is to highlight the rarer inflammatory autoimmune leukoencephalopathies with predominant brain involvement, focusing on the targets and mechanisms of the immune response, and to help in the often difficult diagnosis of these entities.

Klíčová slova: autoimmune leukoencephalopathy, differential diagnosis, CNS vasculitis, astrocytopathy, inflammatory vasculopathies, demyelinating diseases.

Úvod

Kromě roztroušené sklerózy (RS), nejčastějšího autoimunitního postižení bílé hmoty centrálního nervového systému (CNS), byla popsána celá řada vzácnějších zánětlivých autoimunitních leukoencefalopatií, které lze klasifikovat více způsoby.

Nové poznatky umožňují přechod od spíše popisných klinicko-radiologických jednotek (ADEM – akutní diseminovaná encefalomyelitida, tumoriformní demyelinizační léze) ke klasifikaci zaměřené na patofyziologický mechanismus (onemocnění sdružená s protilátkami proti MOG či AQP4). Problémem zůstává fakt, že přesná patofyziologie je známá

pouze v části případů a imunopatologické mechanismy se mohou lišit i u jednotek s obdobným klinickým fenotypem (například u tumoriformních demyelinizačních lézí se může jednat o první projev roztroušené sklerózy, ale mohou být i projevem astrocytopatie sdružené s AQP4 nebo projevem MOG asociovaného onemocnění). Nesprávná klasifikace na základě klinicko-radiologického fenotypu může mít za následek i nevhodně zvolenou léčbu – například fingolimod nebo natalizumab užívané v léčbě roztroušené sklerózy mohou zhoršovat průběh astrocytopatií sdružených s AQP4 (Bonnar et al., 2021), naopak interferony beta mohou zhoršovat průběh neurolupusu (Javed et Reder, 2006).

Autoimunitní reakce může být zaměřena primárně na specifické antigeny na povrchu astrocytů (AQP4, GFAP), oligodendrocytů (MOG), ale i cévní stěny (vaskulitidy, Susacův syndrom). Cílové epitopy bývají často lokalizovány ve více typech buněk CNS, což je jednou z příčin často variabilního fenotypu a multisystémového postižení CNS – například u NMDAR či CV2 je přednostním cílem zánětu epitop neuronů, ale může docházet k ovlivnění těchto cílů exprimovaných na oligodendrocytech, což se v menší míře případů projevuje možným překryvem encefalitidy a demyelinizace (Titulaer et al., 2014).

U některých jednotek hraje v patogenezi dominantní úlohu přítomnost přímo pato-



MUDr. Martin Elišák, Ph.D.
Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha
martin.elisak@gmail.com

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2023;24(3):180-186

Článek přijat redakcí: 15. 3. 2023

Článek přijat k publikaci: 23. 5. 2023