

**Tab. 2.** Diagnostická kritéria Susacova syndromu (Kleffner et al., 2016)

1. Klinické a MR známky postižení CNS.
2. Potvrzení postižení sítnice, a to i při absenci zrakových příznaků, průkazem uzávěrů větvi sítnicových tepen pomocí fluorescenční angiografie nebo poškozením odlišných vnitřních vrstev sítnice pomocí optické koherentní tomografie.
3. Nově vzniklý tinnitus, ztráta sluchu a/nebo periferní vestibulární syndrom, doložené audiogramem nebo jiným specifickým testem, který hodnotí funkci vnitřního ucha.

*Jistý Susacův syndrom – splnění všech 3 kritérií.*

*Pravděpodobný Susacův syndrom – splnění 2 kritérií.*

*Možný Susacův syndrom – podezření na syndrom, ale nesplňující kritéria.*

Jsou popsány tři histopatologické nálezy. U dospělých pacientů je nejčastější granulomatózní vaskulitida charakterizovaná přítomností dobře vytvořených granulomů a vícejaderných obrovských buněk a fokálním poškozením cévní stěny. Druhým obrazem je vaskulitida spojená s lymfocytárními cévními infiltráty spolu s plazmatickými buňkami. Nejméně častým nálezem je nekrotizující vaskulitida s fibrinoidní nekrózou a akutním neutrofilním zánětem podobným tomu, který se vyskytuje u polyarteritis nodosa. S žádným ze tří neuropatologických nálezů nejsou spojeny žádné charakteristické klinické nebo zobrazovací znaky (Miller et al., 2009). Byť se vzácně (~5 %) u pacientů s PACNS vyskytuje postižení míchy, izolované postižení míchy před rozvojem dalších příznaků CNS je výjimečné (Salvarani et al., 2008).

Obraz PACNS se pak i klinicky dá rozdělit na dvě podskupiny – formy onemocnění: „malotepenná“ a „velkotepenná“ PACNS. Malotepenná varianta je v úvodu charakteristická kognitivním deficitem, velkotepenná varianta má častěji jako první příznak akutní iktus s perzistujícím ložiskovým nálezem. Byť velkotepenná varianta má horší prognózu, obě varianty jsou závažné s nutností dlouhodobé kombinace imunoterapie a antitrombotické léčby.

### 3. 2. Susacův syndrom

Susacův syndrom je vzácná autoimunitní vaskulopatie vedoucí k mikrovaskulárním trombózám, klinicky se nejvíce manifestujícím v mozku, sítnici a vnitřním uchu (Egan, 2019). Přesná patogeneze není známá, v histopatologickém průkazu není průkaz vaskulitických změn. Předpokládá se, že se jedná o T buněčně zprostředkovanou zánětlivou endotelopatii. Byť se u části pacientů vyskytují protilátky proti buňkám endotelu (AECA), jedná se o menšinu pacientů (Jarius et al., 2014). Pokud jsou zvířecí modely buněk endotelu vystaveny oligoklonálně expandovaným CD8 + pozitivním T lymfo-

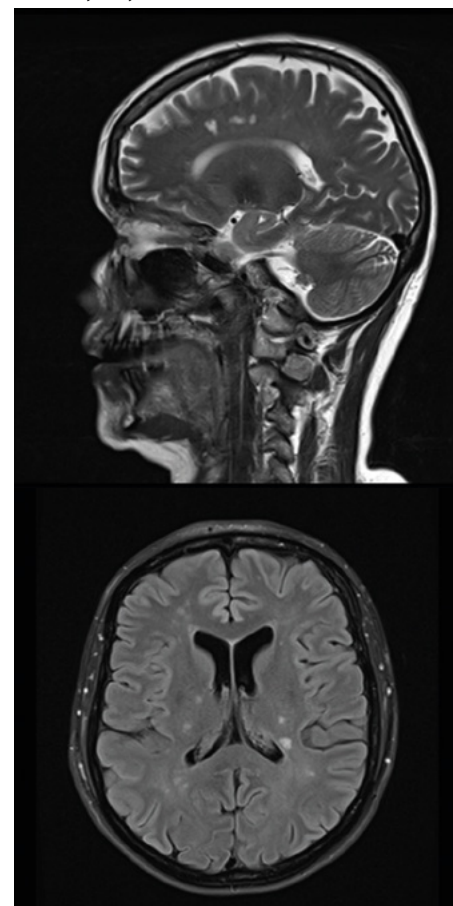
cytům od pacientů, dochází k jejich apoptóze vedoucí k mikrovaskulárnímu postižení obdobnému u pacientů se Susacovým syndromem (Gross et al., 2019).

Z neurologických příznaků 76 % pacientů trpí encefalopatií, současné zrakové a/nebo sluchové potíže, které by měly vést k této diagnóze, se vyskytují pouze u 13 % pacientů (Dörr et al., 2013). Příznaky zahrnují bolesti hlavy, rychlý pokles kognitivních funkcí, zmatenost, změny chování a/nebo fokální neurologické příznaky. MR mozku ukazuje mnohočetné hyperintenzivní léze bílé hmoty v sekvencích FLAIR/T2 s charakteristickým rysem „lézí připomínajících sněhovou kouli“ nebo „děr“ v centrální části corpus callosum, u části pacientů nalézáme i syčení mening.

Pacienti s diagnózou možného Susacova syndromu (podezření na syndrom, ale nesplňují diagnostická kritéria) vyžadují pečlivé sledování, protože Susacův syndrom se může rozvinout až v dalším průběhu (Kleffner et al., 2016) a u těchto pacientů je vhodné zahájení (často) kombinované imunoterapie. Neúplně vyjádřený Susacův syndrom může být i jednou z příčin nízké prevalence – od prvních popisů v 70. letech 20. století bylo celosvětově hlášeno přibližně 400 případů a většina našich současných znalostí je založena na kazuistikách nebo malých sériích případů. Jak prevalenci ovlivní nedávno navržená zjednodušení těchto kritérií – s tím že pro diagnózu by mohl stačit obvyklý MR a fluorescenční angiografický nález na sítnici (Egan, 2019) – je otázkou dalšího výzkumu.

### 3. 3. Zánětlivá mozková amyloidová angiopatie

Ukládání amyloidu beta ve stěnách malých až středně velkých mozkových a leptomeningeálních tepen je častým nálezem u starších pacientů a častou příčinou intracerebrálních hematomů. Zánětlivá mozková amyloidová angiopatie je z velké části reverzibilní zánětlivá

**Obr. 3.** Susacův syndrom. Změny v corpus callosum v T2 sekvencích a „léze obdobné sněhovým vločkám“ ve FLAIR sekvencích u pacientky se Susacovým syndromem

vaskulopatie reagující na imunoterapii. Existují dvě rozpoznávané histopatologicky charakterizované varianty: zánět spojený s mozkovou amyloidovou angiopatií a angiitida spojená s A beta.

Věk pacientů bývá vyšší než 40 let. V klinickém obrazu dominuje encefalopatie rozvinutá v řádu dnů – týdnů, spolu s fokálními neurologickými příznaky, epileptickými záchvaty a bolestí hlavy. Diagnóza vyžaduje přítomnost unifokálních nebo multifokálních hyperintenzních lézí T2 nebo FLAIR v bílé hmotě, které jsou obvykle asymetrické a zasahují do bezprostředně sousedící subkortikální oblasti. Tyto léze mohou být spojeny s mírným leptomeningeálním nebo parenchymovým zesílením nebo vykazovat expanzivní chování. Kromě toho musí MR mozku prokázat mnohočetné kortikální a subkortikální krvácení (macrobleeds a/nebo microbleeds).

Odpověď na imunoterapii bývá příznivá, ale při vysazování existuje riziko relapsu až 25 %. Dlouhodobá prognóza doposud nebyla popsána, stejně jako není jasný vliv této prodělané zánětlivé komplikace na četnost následných hemoragií či rozvoj demence.