

popsán jeden případ GSS s touto mutací klinicky mimikující gCJD (Rusina et al., 2013).

Mutace R208H je velmi vzácná, v České republice s ní žije jen jedna rodina, jejichž klinické projevy mimikují progresivní supranukleární paralýzu (Matěj et al., 2012).

Del/ins dvou nebo více oktapeptidových repetič jsou považovány za patogenní, protože inserce oktapeptidových repetič zvyšuje rychlost tvorby PrP^{Sc} rezistentního vůči proteáze. Klinický fenotyp pacientů je vysoce variabilní a často se v něm mísí rysy CJD a GSS onemocnění. Pacienti s inserčními mutacemi obvykle vykazují známky onemocnění v raném věku, trvající několik let. Některé případy postrádají specifické histopatologické změny. Molekulární podklad pro tuto fenotypovou heterogenitu zůstává nevysvětlený, ale zdá se, že závisí na velikosti inserce páru bází a polymorfismu kodonu 129.

Diferenciální diagnóza

U pacientů s klinickým podezřením na TSE někdy bývá zjištěna jiná etiologie jejich obtíží – z neurodegenerativních chorob se povětšinou jedná o jejich komorbidity vyvolávající atypický klinický průběh onemocnění. V tabulce 1 jsou shrnuty neuropatologické diagnózy, které byly klinicky hodnoceny jako možná CJD.

Lidská prionová onemocnění v ČR v letech 2001–2022 – výsledky celostátního průzkumu

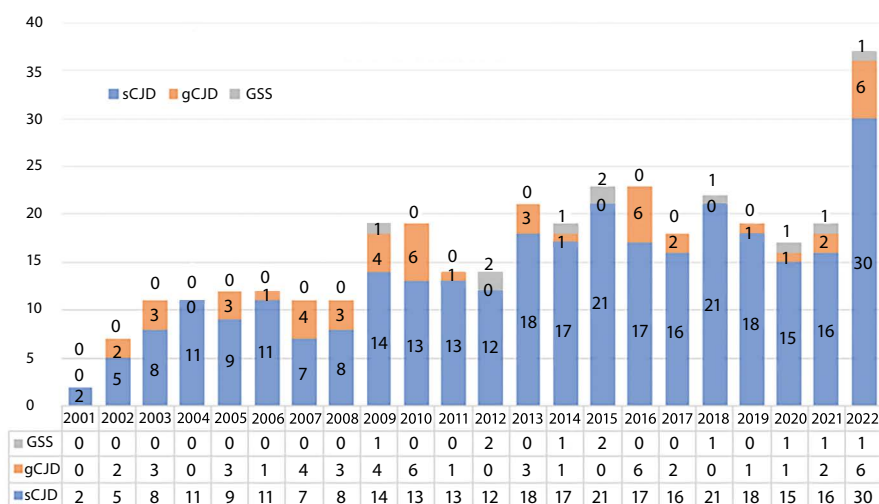
Počty zjištěných případů

Autoptické vyšetření všech podezření na prionová onemocnění je v ČR povinné a řídí se hygienicko-epidemiologickou surveillance. Veškerá získaná klinická data případů možných prionových chorob, které jsou následně potvrzeny neuropatologicky, imunologicky a geneticky, jsou uložena v NRL prionových chorob v Ústavu patologie a molekulární medicíny 3. LF UK a Fakultní Thomayerovy nemocnice v Praze. Klinicky suspektní neurodegenerace tvoří asi třetinu pitev provedených na ústavu. NRL je jediným referenčním centrem pro neuropatologickou verifikaci prionových onemocnění v ČR, takže

Tab. 1. Definitivní neuropatologické diagnózy neprionových onemocnění u případů klinicky referovaných jako možná CJD

Neurodegenerativní nemoci (často komorbidní)	Alzheimerova nemoc	112
	Frontotemporální demence	75
	Demence s Lewyho tělísky	48
	Progresivní supranukleární paralýza	11
	Multisystémová atrofie	4
	Kortikobazální degenerace	2
	Parkinsonova nemoc	1
Neuroinfekce a autoimunitní záněty	Encefalitidy	27
	Maligní/Marburgova roztroušená skleróza	2
Ischemické a anoxické postižení	Subkortikální vaskulární demence	8
	Post-anoxická encefalopatie	9
Tumory	Primární CNS lymfom	8
	Gliomatóza	1
	Karcinóza mening	2
	Metastatický karcinom	3
Metabolické encefalopatie	Wernicke-Korsakoff	5
Další	Subdurální hematom	2

Graf 1. Počty diagnostikovaných pacientů s TSE v České republice mezi lety 2001–2022



získaná data představují oficiální výsledky dozoru nad prionovými onemocněními u nás a sestávají z definitivně neuropatologicky potvrzených případů.

Od roku 2001 do roku 2022 bylo definitivně potvrzeno celkem 361 případů prionových onemocnění, z toho 301 případů sCJD, 50 případů gCJD a 10 případů GSS, což odpovídá celkové prevalenci přibližně 15,69 případů za rok. V ČR nebyla nikdy potvrzena vCJD ani FFI. Ne všechny případy klinicky vedené jako možná/pravděpodobná CJD byly potvrzeny jako definitivní CJD, tudíž bylo identifikováno mnoho dalších diagnostických entit, včetně (většinou komorbidních) neurodegenerací, nádorů či autoimunitních poruch, které mohou CJD svým klinickým fenotypem obrátit napodobit.

Je patrná tendence zvyšující se prevalence TSE díky optimalizaci diagnostických metod a intra vitam konzultacím poskytovaným Neurologickou klinikou Fakultní Thomayerovy nemocnice neurologickým pracovištěm po celé ČR. Rostoucí prevalenci dobře ilustruje fakt, že za prvních deset let (2001–2010) existence NRL bylo diagnostikováno 115 případů lidských prionových onemocnění, z toho 88 bez dědičného pozadí, zatímco během následujících deseti let (2011–2020) počet potvrzených případů TSE vzrostl na 190 se 168 sporadickými případy, tj. o 90,91 %. V uplynulém roce dokonce vzrostl počet zastižených případů na rekordních 37 (Graf 1).

Incidence se v jednotlivých regionech pohybuje od 1,0 do 2,4 případů na milion