

**Obr. 2.** Incidence případů TSE v jednotlivých krajích na 100 000 obyvatel

obyvatel, což je v souladu s celosvětovými údaji. Rozdíly mezi jednotlivými regiony většinou nejsou výrazné a korelují s přítomností specializovaných neurologických center v dané oblasti (Obr. 2). Věkové rozmezí v našem souboru pacientů je 39–87 let u GSS, 46–74 let u gCJD a 40–87 let u sCJD, což odpovídá mediánu věku 60,5 let u GSS, 56,5 let u gCJD a 67 let u sCJD. Pacienti se sporadickou formou mají tedy vyšší střední věk než pacienti s geneticky podmíněnými TSE.

## CJD a komorbidita

Existuje mnoho záznamů dokazujících, že CJD se velmi často vyskytuje v komorbiditě s jinými neurodegenerativními onemocněními. Kovacs et al. uvádějí, že nejčastější komorbidita u sCJD jsou tauopatie, tj. primární tauopatie související s věkem (PART), tau astrogliopatie související se stárnutím (ARTAG) a nemoc argyrolinových zrn (AGD) (Kovacs et al., 2017). Tyto nálezy potvrzuje i naše zkušenost – v české kohortě se vyskytuje 62 % pacientů sCJD nebo gCJD s komorbidní tauopatií (nejčastěji PART), další častou

komorbiditou je Alzheimerova choroba, přičemž komorbidních CJD s Alzheimerovou chorobou je dvakrát více než případů „čistě“ CJD. Mezi méně časté kombinace patří CJD a fontotemporální lobární degenerace či CJD a demence s Lewyho tělísky. Z naší pilotní studie zkoumající genetické pozadí různých komorbidit u 215 případů CJD nevyplývaly žádné podstatnější genetické souvislosti, které by předurčovaly pacienty k určitému typu komorbidity (Parobková et al., 2020).

## Závěr

V současné době je epidemiologická surveillance prionových onemocnění v ČR na úrovni srovnatelné s ostatními vyspělými zeměmi a na špičce v systematickém screeningu PrP<sup>Sc</sup> v mozkové tkáni všech dárců rohovky – transplantační zákon, který tento screening nařizuje, je světovým unikátem. Větší povědomí klinických lékařů i rutinní využívání magnetické rezonance a analýzy mozkomíšního moku vedly ke zvýšení zá-

chytu lidských prionových onemocnění na dvojnásobek. V České republice je 16,28 % případů podmíněných dědičně, následná genetická konzultace s příbuznými zemřelých pacientů se tak stala důležitou součástí komplexního přístupu k postiženým rodinám. Přestože v ČR nebyla zjištěna iatrogenní ani variantní CJD, jejich riziko stále přetrvává především v souvislosti s nárůstem miniinvasivních neurochirurgických výkonů a možným přenosem prostřednictvím na přítomnost PrP<sup>Sc</sup> netestovaných krevních derivátů. Dlouholeté zkušenosti NRL a neuropatologická zpětná vazba poskytovaná různým nemocnicím, které pacienty s možnou CJD indikovaly k pitvě, postupně přispívají k lepší informovanosti a znalosti o diagnostických klinických kritériích i biomarkerech lidských prionových chorob. V České republice však dosud chybí standardizované vyšetřování vysoce citlivým testem RT-QuIC, který je sice dostupný v rámci vědecko-výzkumných projektů v Prionové laboratoři 1. LF UK, nicméně jeho zavedení do rutinní praxe je základní podmínkou dalšího rozvoje a zpřesňování laboratorní diagnostiky lidských TSE.

## Poděkování

Velké poděkování zaslouží všichni současní i minulé pracovníci NRL, zejména její emeritní vedoucí MUDr. František Koukolík, Dr.Sc, FCMA, vedoucí klinické báze NRL, a přednosta Neurologické kliniky 3. LF UK a FTN prof. MUDr. Robert Rusina, Ph.D., a všichni spolupracující zdravotničtí pracovníci z neurologických, psychiatrických, geriatrických a dalších oddělení podílející se na funkčnosti surveillance lidských TSE v ČR.

## LITERATURA

- Armitage W, Tullo A, Ironside J. Risk of Creutzfeldt–Jakob disease transmission by ocular surgery and tissue transplantation. *Eye*. 2009;23:1926–1930. doi: 10.1038/eye.2008.381.
- Asher DM, Gregori L. Human transmissible spongiform encephalopathies: Historic view. *Handb. Clin. Neurol.* 2018;153:1–17. doi: 10.1016/B978-0-444-63945-5.00001-5.
- Baiardi S, Mammanna A, Capellari S, et al. Human prion disease: molecular pathogenesis, and possible therapeutic targets and strategies. *Expert Opin Ther Targets*. 2023;1–14. doi: 10.1080/14728222.2023.2199923.
- Bruzova M, Rusina R, Stejskalova Z, et al. Autopsy-diagnosed neurodegenerative dementia cases support the use of cerebrospinal fluid protein biomarkers in the diagnostic work-up. *Sci Rep*. 2021;11(1):10837. doi: 10.1038/s41598-021-90366-5.
- Cuadrado-Corralles N, Jiménez-Huete A, Albo C, et al. Impact of the clinical context on the 14-3-3 test for the diagnosis of sporadic CJD. *BMC Neurol*. 2006;6:25. doi: 10.1186/1471-2377-6-25.
- Footo M, Zhou Y. 14-3-3 proteins in neurological disorders. *Int J Biochem Mol Biol*. 2012;3(2):152–64.
- Green AJE. RT-QuIC: A new test for sporadic CJD. *Pract. Neurol*. 2019;19:49–55. doi: 10.1136/practneurol-2018-001935.
- Hermann P, Appleby B, Brandel JP, et al. Biomarkers and diagnostic guidelines for sporadic Creutzfeldt–Jakob disease. *Lancet Neurol*. 2021;20(3):235–246. doi: 10.1016/S1474-4422(20)30477-4. Erratum in: *Lancet Neurol*. 2021;20(4):e3.
- Holada K, Moško T, Baranová S, et al. Pokroky v intravitální laboratorní diagnostice prionových onemocnění: vysoce
- citlivá a specifická detekce prionů v mozkomíšním moku pomocí RT-QuIC. *Neurol. praxi*. 2024;25(1):.
- Jankovska N, Rusina R, Bruzova M, et al. Human Prion Disorders: Review of the Current Literature and a Twenty-Year Experience of the National Surveillance Center in the Czech Republic. *Diagnostics (Basel)*. 2021;11(10):1821. doi: 10.3390/diagnostics11101821.
- Jirsova K, Krabcova I, Novakova J, et al. The assessment of pathogenic prions in the brains of eye tissue donors Cesk Slov Neurol: 2-years experience in the Czech Republic. *Cornea*. 2010;29:996–999. doi: 10.1097/ICO.0b013e3181cc7b37.
- Kovacs GG, Puopolo M, Ladogana A, et al. EURO-CJD. Genetic prion disease: The EURO-CJD experience. *Hum. Genet*. 2005;118:166–174. doi: 10.1007/s00439-005-0020-1.