

kových pacientů s mutací prionového genu by mohlo v budoucnu posloužit jako marker progresu onemocnění a indikovat nasazení terapie. Naopak u pacientů zařazených do experimentálních terapeutických studií by sledování prion konvertující aktivity v mozkomíšním moku mohlo přinést informaci o účinnosti použité intervence. Budoucnost metody RT-QuIC však netkví jen v diagnostice prionových onemocnění. Přesvědčivé množství studií publikovaných v renomovaných časopisech prokázalo, že mechanismus templátem indukované změny konformace je společný všem neurodegenerativním proteinopatiím, včetně Alzheimerovy choroby a Parkinsonovy nemoci (Nascar, 2023). Mechanistická podob-

nost propagace všech amyloid tvořících patologických proteinů umožnila vývoj RT-QuIC testu nejen pro synukleinopatie a tauopatie, ale již byla publikována i jeho varianta pro TDP-43 a amyloid beta (Coys, 2022). Publikované metody většinou opět dosahují velmi vysoké senzitivity a specifity. To umožňuje použít pro diagnostiku různé typy vzorků od mozkomíšního moku, výtěru čichové sliznice, bioptického vzorku kůže či střeva a nově byla publikována i varianta testu umožňující RT-QuIC pro synukleinopatie z krve. RT-QuIC pozitivita bývá u pacientů zachycena často již v prodromálním stadiu onemocnění, někdy i roky před jeho plnou manifestací. Vysoká heterogenita neurodegenerativních pro-

teinopatií a velmi častá přítomnost komorbidit však ztěžují interpretaci dosažených výsledků a další standardizaci zaváděných metod. Nicméně se dá předpokládat, že podobně jako u prionových onemocnění dojde v průběhu několika let k zavedení robustních klinicky využitelných RT-QuIC testů pro detekci patologických forem proteinů, které umožní jejich citlivou a spolehlivou detekci u žijících pacientů, a to již na počátku jejich potíží. Detekce konformace měnící aktivity přítomné v patientských vzorcích pomocí RT-QuIC by se tak měla stát důležitým doplňkem zaváděných zobrazovacích metod schopných vizualizace amyloidových depozit v mozku pacientů.

LITERATURA

1. Baranová S, Moško T, Brůžová M, et al. Detection of prions in matching post-mortem skin and cerebrospinal fluid samples using second-generation real-time quaking-induced conversion assay. *Sci Rep*. 2023 (under revision).
 2. Coys T, Mead S. The Future of Seed Amplification Assays and Clinical Trials. *Front Aging Neurosci*. 2022;14:872629. doi: 10.3389/fnagi.2022.872629. PMID: 35813946; PMCID: PMC9257179.
 3. 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. PMID: 34679519; PMCID: PMC8534461.

4. Moško T, Galušková S, Matěj R, et al. Detection of Prions in Brain Homogenates and CSF Samples Using a Second-Generation RT-QuIC Assay: A Useful Tool for Retrospective Analysis of Archived Samples. *Pathogens*. 2021;10(6):750. doi: 10.3390/pathogens10060750. PMID: 34199205; PMCID: PMC8231989.

5. Naskar S, Gour N. Realization of Amyloid-like Aggregation as a Common Cause for Pathogenesis in Diseases. *Life (Basel)*. 2023;13(7):1523. doi: 10.3390/life13071523. PMID: 37511898; PMCID: PMC10381831.

6. Orrú CD, Groveman BR, Hughson AG, et al. Rapid and

sensitive RT-QuIC detection of human Creutzfeldt-Jakob disease using cerebrospinal fluid. *mBio*. 2015;6(1):e02451-14. doi: 10.1128/mBio.02451-14. PMID: 25604790; PMCID: PMC4313917.
 7. Soto C. Prion hypothesis: the end of the controversy? *Trends Biochem Sci*. 2011;36(3):151-8. doi: 10.1016/j.tibs.2010.11.001. Epub 2010 Dec 3. PMID: 21130657; PMCID: PMC3056934.

8. Watson N, Brandel JP, Green A, et al. The importance of ongoing international surveillance for Creutzfeldt-Jakob disease. *Nat Rev Neurol*. 2021;17(6):362-379. doi: 10.1038/s41582-021-00488-7. Epub 2021 May 10. PMID: 33972773; PMCID: PMC8109225.

NEUROLOGIE PRO PRAXI VYHLAŠUJE SOUTĚŽ NA ROK 2024



CENA ARNOLDA PICKA

za nejlepší sdělení z praxe
publikované v časopise
Neurologie pro praxi

Redakční rada časopisu Neurologie pro praxi vyhlásila soutěž o nejlepší prakticky orientovanou práci nebo příspěvek z praxe (kazuistiku, videokazuistiku) publikovaný v roce 2024 na stránkách časopisu Neurologie pro praxi.

Všechny práce publikované v časopise Neurologie pro praxi v roce 2024 budou do soutěže zahrnuty automaticky.

Práce vyhodnotí redakční rada, která tajným hlasováním rozhodne o vítězné publikaci.

Cena Arnolda Picka za rok 2024 bude předána na
22. sympoziu praktické neurologie (Brno, červen 2025)

Více informací o sympoziu na
www.kongresneurologie.cz