

kombinácia ťažkého dementného syndrómu, pyramidového syndrómu (kvadraparéza/kvadruplégia) spolu s extrapyramídovým a cerebelárnym syndrómom. Myoklonus sa v úvode manifestoval u 6 pacientov a v ďalších 16 prípadoch sa vyskytol v priebehu choroby. Epileptické záchvaty sme zistili v 7 prípadoch z 56 pacientov.

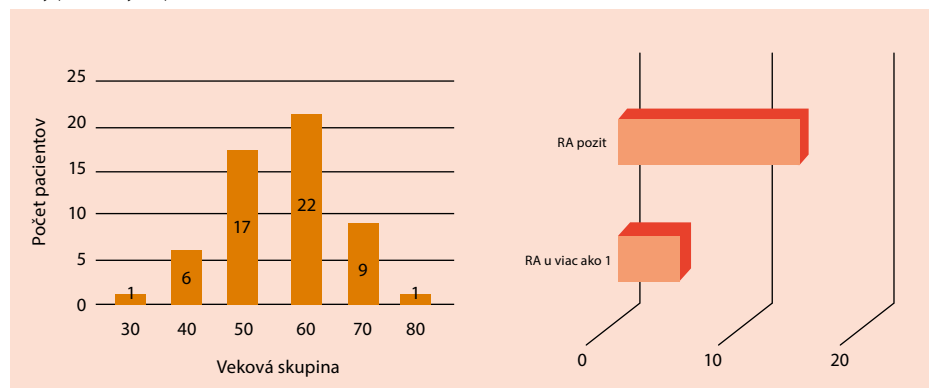
Podľa dominujúcich objektívnych klinických príznakov (resp. syndrémov) v rozvinutom štádiu ochorenia sme pacientov rozdelili do troch základných fenotypov: 1. cerebelárny (18 pacientov), 2. kognitívny (17 pacientov) a 3. behaviorálny (14 pacientov). Štvrtý fenotyp sme označili ako atypický (7 pacientov). Skupina pacientov s atypickým priebehom CJD sa vyznačovala najmä tým, že v 6 prípadoch vznikli príznaky náhle (tzv. stroke-like onset), a to 4x hemiparéza a 2x ataxia postoja a chôdze. V 1 prípade CJD začínala niekoľko týždňov trvajúcou izolovanou fokálnou dystóniou pravej hornej končatiny.

Výšetrenie likvoru ukázalo patologickú hodnotu proteínu 14-3-3 v 35 prípadoch (62,5 %). DNA analýza potvrdila mutáciu E200K v 54 prípadoch (96,4 %). Polymorfizmus na kodóne 129 bol v 45 prípadoch MM (80,0 %) a v 11 prípadoch MV (20,0 %). EEG vyšetrenie ukázalo špecifickú patológiu (trifázické výboje) v 45 prípadoch (80,3 %). MR vyšetrenie mozgu potvrdilo patologický nález v zmysle CJD u 21 pacientov z 24 vyšetrených (87,5 %). Malý počet MR vyšetrení bol podmienený nedostupnosťou MR prístroja v celom regióne Oravy.

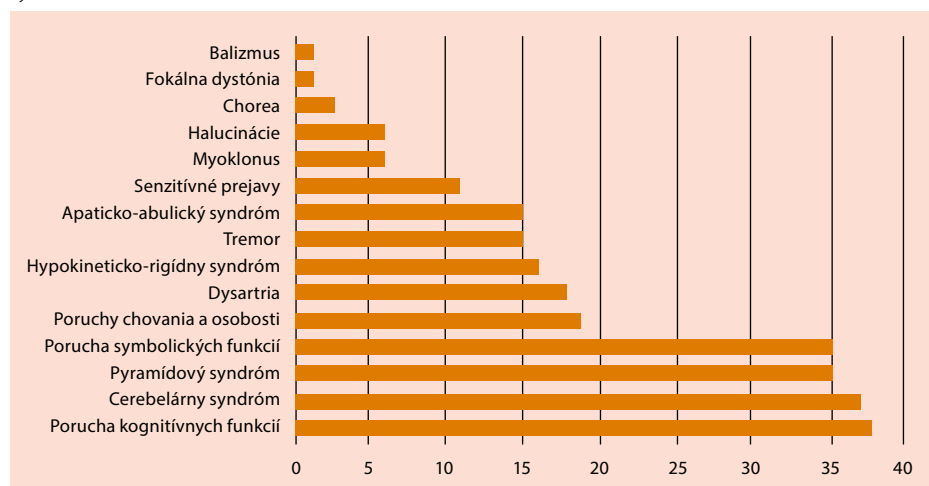
Diskusia

V našej práci sme sledovali výskyt CJD v časovom období takmer 18 rokov v severnej časti stredného Slovenska. Podarilo sa nám identifikovať 56 pacientov s touto diagnózou. Definitívna diagnóza CJD bola pitvou (histopatologicky) potvrdená v 38 prípadoch (z toho v 94,7 % išlo o genetickú formu). Potvrďuje sa tým skutočnosť, že Slovensko sa celosvetovo zaraďuje ku krajinám s najvyšším výskytom genetickej CJD (Mitrová et Belay, 2002). Zvyšných 18 pacientov spĺňalo diagnostické kritériá pre pravdepodobnú CJD (bez histopatologickej konfirmácie) rovnako s absolútnou dominanciou genetickej

Graf 2. Zastúpenie CJD podľa vekovej skupiny (vľavo). Zastúpenie CJD s pozitívnou rodinnou anamnézou (RA) a zastúpenie v prípadoch výskytu CJD u najmenej 2 členov rodiny (prvostupňový alebo druhostupňový príbuzný) (vpravo)



Graf 3. Zastúpenie objektívnych klinických príznakov (alebo syndrémov) pri vstupnom neurologickom vyšetrení



Graf 4. Zastúpenie jednotlivých klinických fenotypov CJD (hore). Výsledky DNA analýzy a vyšetrenia proteínu 14-3-3 (dole)

