

Klinický obraz CJD je charakterizovaný rýchlo progredujúcou deterioráciou kognitívnych funkcií s postupným rozvojom ťažkého demetného syndrómu a 100% mortalitou (Manix et al., 2015). Stanovenie diagnózy CJD podlieha presne definovaným kritériám (NCJDRSU, 2020). V našom súbore boli pacienti vyšetrení neurológom v priemere 54,1 dní (SD ± 13,8 dní) od vzniku prvých príznakov. Priemerné trvanie ochorenia od prvých príznakov do exitus letalis bolo 5,3 mesiacov (SD ± 3,4 mesiaca). V ojedinelých prípadoch môže ochorenie trvať dlhšie – v našom súbore bol jeden pacient, ktorý prežil 14 mesiacov od vzniku ťažkostí a ktorý spĺňal diagnostické kritériá pre možnú CJD. Následne bola histopatologicky potvrdená genetická forma s haplotypom E200K a 129MM. V práci Browna a kolektívu (Brown et al., 1984) bolo až 10 % pacientov s prežívaním viac ako 2 roky (familiárny výskyt CJD, mladší pacienti). Genetická forma CJD (haplotyp E200K a 129M) je spájaná s prežívaním od 1 mesiaca do 111 mesiacov (9 rokov) v izraelskej populácii (Ladogana et Kovacs, 2018).

Na základe prevládajúceho objektívneho neurologického poškodenia sme definovali štyri klinické obrazy: behaviorálny fenotyp, kognitívny fenotyp, cerebelárny fenotyp a atypický fenotyp. Pochopiteľne stanovenie diagnózy pri vstupnom neurologickom vyšetrení je takmer nemožné – polymorfne subjektívne ťažkosti a rôzne vyjadrený objektívny nález neumožňujú rýchlu a presnú diagnostickú úvahu. Avšak extrémne rýchly vývoj a progresia stavu v horizonte týždňov až niekoľko málo mesiacov nás dovedie k diferenciálnej diagnostike syndrómu rýchlo sa rozvíjajúcej demencie. Tento proces je neodkladný (potreba vylúčiť reverzibilné a terapeuticky

ovplyvniteľné stavy) a CJD predstavuje jednu z hlavných možných diagnóz. Nasleduje akinetický mutizmus, kvadruparéza s pripútaním na lôžko a vznik kvantitatívnej poruchy vedomia. S jej prehlbovaním pomerne rýchlo dochádza k úmrtiu na základe centrálného zlyhania vitálnych funkcií (alebo v dôsledku komplikácií základného ochorenia) (Bregman et al., 2023).

Pozornosť si zaslúži skupina pacientov, u ktorých primárna prezentácia ochorenia a/alebo jeho ďalší vývoj v určitom období nie je pre CJD charakteristický (Drobný et al., 1991). V našom súbore to bolo 14,0 % prípadov. V prvom rade sú to pacienti s náhle vzniknutým ložiskovým neurologickým deficitom, ktorý nastoľuje podozrenie na akútnu vaskulárnu príčinu. Hemiparézu ako úvodný príznak CJD sme zaznamenali v 4 prípadoch (Damato et al., 2014; Bae et al., 2021). K ďalším opísaným ložiskovým príznakom podozrivým z cievej etiológie patrí izolovaná fatická porucha alebo centrálna lézia nervus facialis (Oliveira et Dias et Brás Marques, 2021). Rovnako môže ísť o akútne vzniknutú ataxiu postoja a chôdze s paleocerebelárnym syndrómom, pri ktorej myslíme na CMP vo vertebrobazilárnom povodí (Xu et Zhao, 2020; Barnwal et al., 2022). Príkladom je pacientka z nášho súboru, ktorá bola prijatá pre akútny paleocerebelárny syndróm. MR mozgu ukázalo nález suspektný z opakovaného (kardio)embolizmu, ale DWI váženie bolo bez známk hyperakútnej cievej lézie. Kardioskriening odhalil intermitentnú fibriláciu predsieni. Rýchly nástup a rozvoj demencie s extrapyramídovým a pyramídovým syndrómom a kvadrupoškodením nás navedol zvažovať CJD. Nakoniec bola stanovená definitívna diagnóza genetickej formy

CJD. Ďalej sú publikované aj kazuistiky náhle vzniknutých amnestických syndrómov, pri ktorých je v širšej diferenciálnej diagnostike taktiež CJD (Vakilian et Fekri et Farahmand, 2019). Epileptické záchvaty predstavujú extrémne zriedkavú primárnu manifestáciu CJD. V neskoršom priebehu ochorenia je ich výskyt častý, obvyčajne pod obrazom generalizovaných epileptických záchvatov (Katsikaki et al., 2021). Jeden pacient z nášho súboru bol prijatý pre prvý generalizovaný epileptický záchvat. Nasledoval rýchly rozvoj demencie a exitus letalis. Post mortem bola stanovená diagnóza CJD. V priebehu CJD sa epileptické záchvaty vyskytli v našom súbore v 12,5 % prípadov. Poškodenie extrapyramídového systému je rovnako pri CJD veľmi časté, obvyčajne pod obrazom myoklonu, tremoru alebo choreatických hyperkinéz (Gurram et al., 2023). Zaujímavý je prípad našej pacientky s úvodnou diagnózou izolovanej fokálnej dystónie pravej hornej končatiny. V priebehu dvoch mesiacov stav pokročil do ťažkej demencie s paleocerebelárnym syndrómom a o ďalší mesiac pacientka zomiera.

Záver

CJD predstavuje najčastejšie smrteľné humánne priónové ochorenie. V severnej časti stredného Slovenska má extrémne vysokú incidenciu s takmer úplnou dominanciou genetickej formy CJD v histopatologických vzorkách pacientov s týmto ochorením. Klinický obraz a vývoj je prakticky neodlíšiteľný od sporadických foriem CJD a manifestuje v úvodných, ale aj pokročilejších štádiách zaujímavú a nezanedbateľnú variabilitu.

LITERATÚRA

1. Bae MJ, Kang IH, Hur YR, et al. Sporadic Creutzfeldt-Jakob Syndrome Misdiagnosed as Recurrent Stroke: A Case Report. *Ann Geriatr Med Res.* 2021;25(2):133-136. doi: 10.4235/agmr.21.0030.
2. Barnwal S, Jha G, Sola SC, et al. Creutzfeldt-Jakob Disease: A Case Report and Literature Review for Understanding the Big Picture. *Cureus.* 2022;14(11):e31303. doi: 10.7759/cureus.31303.
3. Bregman N, Shiner T, Kavé G, et al. The natural history study of preclinical genetic Creutzfeldt-Jakob Disease (CJD): a prospective longitudinal study protocol. *BMC Neurol.* 2023;23(1):229. doi: 10.1186/s12883-023-03193-8.
4. Brown P, Rodgers-Johnson P, Cathala F, et al. Creutzfeldt-Jakob disease of long duration: clinicopathological characteristics, transmissibility, and differential diagnosis. *Ann*

5. Damato V, Cuccagna C, Costantini EM, et al. Creutzfeldt-Jakob disease manifesting as stroke mimic in a 78-year-old patient: pitfalls and tips in the diagnosis. *J Neurol Sci.* 2014;346(1-2):343-4. doi: 10.1016/j.jns.2014. 08. 026.
6. Drobný M, Krajnak V, Svaleková A, et al. Creutzfeldt-Jakob disease – clinical picture analysis. *Eur J Epidemiol.* 1991;7(5):511-6. doi: 10.1007/BF00143131.
7. Feketeová E, Jarčuškova D, Janáková A, et al. Creutzfeldt-Jakob disease surveillance in Eastern Slovakia from 2004 to 2016. *Cent Eur J Public Health.* 2018;26(Suppl):S37-S41. doi: 10.21101/cejph.a5277.
8. Gao LP, Shi Q, Xiao K, et al. The genetic Creutzfeldt-Jakob disease with E200K mutation: analysis of clinical, genetic and laboratory features of 30 Chinese patients. *Neurol.* 1984;16(3):295-304. doi: 10.1002/ana.410160305.

9. Goldfarb LG, Mitrová E, Brown P, et al. Mutation in codon 200 of scrapie amyloid protein gene in two clusters of Creutzfeldt-Jakob disease in Slovakia. *Lancet.* 1990;336(8713):514-5. doi: 10.1016/0140-6736(90)92073-q.
10. Gurram S, Holla VV, Sharma P, et al. Spectrum and Pattern of Movement Disorders in Patients with Sporadic Creutzfeldt-Jakob Disease. *Tremor Other Hyperkinet Mov (NY).* 2023;3(13):14. doi: 10.5334/tohm.753.
11. Katsikaki G, Dagklis IE, Angelopoulos P, et al. Atypical and early symptoms of sporadic Creutzfeldt - Jakob disease: case series and review of the literature. *Int J Neurosci.* 2021;131(9):927-938. doi: 10.1080/00207454.2020.1759594.
12. Kosorinova D, Belay G, Zakova D, et al. Genetic Risk Factors of Creutzfeldt-Jakob Disease in the Population