Fenokopie Creutzfeldtovy-Jakobovy nemoci

prof. MUDr. Kateřina Menšíková, Ph.D., FEAN, MBA[1], prof. MUDr. Radoslav Matěj, Ph.D.[2], MUDr. Kruznev Singh Nijhar[1], prof. MUDr. Petr Kaňovský, CSc., FEAN[1]
[1]Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc
[2]Ústav patologie a molekulární medicíny 3. LF UK a FTN Praha

Creutzfeldtova-Jakobova nemoc (CJD) může mít velmi různorodou klinickou manifestaci. Zároveň stále přibývá neuropatologických důkazů o narůstajícím množství případů, jejichž obraz splňuje klinická diagnostická kritéria „možné" CJD, ale ve skutečnosti se o toto onemocnění nejedná; tyto tzv. fenokopie neboli „mimics" CJD jsou nejčastější příčinou diagnostických omylů. Diferenciální diagnostika CJD je široká a zahrnuje řadu potenciálně léčitelných stavů; může se jednat o nejrůznější autoimunitní, infekční, nádorová a toxicko-metabolická postižení CNS. Nejčastěji se s fenokopiemi CJD potkáváme v případě neurodegenerativních onemocnění, u kterých je tato atypická manifestace v drtivé většině případů spojena s přítomností tzv. „mixed pathology", smíšené patologie. I z tohoto důvodu se v budoucnosti nepochybně neobejdeme bez spolehlivých biomarkerů schopných detekce relevantních typů neurodegenerativních procesů v mozku.

Klíčová slova: Creutzfeldtova-Jakobova nemoc, fenokopie CJD, smíšené patologie.

Creutzfeldt-Jakob disease phenocopy

Creutzfeldt-Jakob disease (CJD) may have very heterogeneous clinical manifestations. At the same time, there is increasingly more neuropathological evidence of a growing number of cases whose presentation meets the clinical diagnostic criteria for possible CJD, but it is, in fact, not this disease; these CJD phenocopies, or mimics, are the most frequent cause of diagnostic error. The differential diagnosis of CJD is broad, encompassing a number of potentially treatable conditions; they can include various autoimmune, infectious, cancerous, and toxic-metabolic CNS disorders. CJD phenocopies are most commonly encountered in the case of neurodegenerative diseases in which this atypical manifestation is associated, in the vast majority of cases, with the presence of mixed pathology. It is also for this reason that, in the future, we will certainly not do without reliable biomarkers capable of detecting relevant types of neurodegenerative processes in the brain.

Key words: Creutzfeldt-Jakob disease, CJD phenocopy, mixed pathologies.

DECLARATIONS:

Declaration of originality:
The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

Ethics approval and consent to participate:
The authors attest that their study is in compliance with human studies committees and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the Food and Drug Administration guidelines, including patient consent where appropriate. The authors also declare that their paper is in accordance with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects adopted by the 18th WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018.

Conflict of interest:
Not applicable.

Consent for publication:
Not applicable.

Authors' contributions:
KM – 50 %, RM – 30 %, KSN – 10 %, PK – 10 %

Cit. zkr: ***Neurol. praxi.* 2024;25(1):36-40**
https://**doi.org/10.36290/neu.2023.085**
Článek přijat redakcí: 20. 11. 2023
Článek přijat k publikaci: 22. 12. 2023

prof. MUDr. Kateřina Menšíková, Ph.D., FEAN, MBA
katerina.mensikova@fnol.cz

Úvod

Prionová onemocnění představují skupinu rychle progredujících, fatálních neurodegenerativních onemocnění, která jsou spojena s akumulací patologicky konformovaného prionového proteinu (PrP^{Sc}) v mozkové tkáni. Tato skupina chorob je značně heterogenní co do příčin, klinických obrazů, histopatologických nálezů i délky trvání onemocnění. Creutzfeldtova-Jakobova nemoc (CJD) je jedním ze „subtypů" lidských prionových onemocnění, a v rámci této jednotky je rozlišováno několik forem podle vyvolávající příčiny. Nejčastěji se jedná o formu sporadickou (sCJD), která tvoří přibližně 85 %, vzácněji se setkáváme s formou geneticky vázanou (gCJD), iatrogenní (iCJD) nebo variantní (vCJD) (Collinge, 2001).

Klinické znaky CJD

Sporadická CJD se manifestuje obvykle mezi 55.–75. rokem. Typický klinický obraz sCJD je