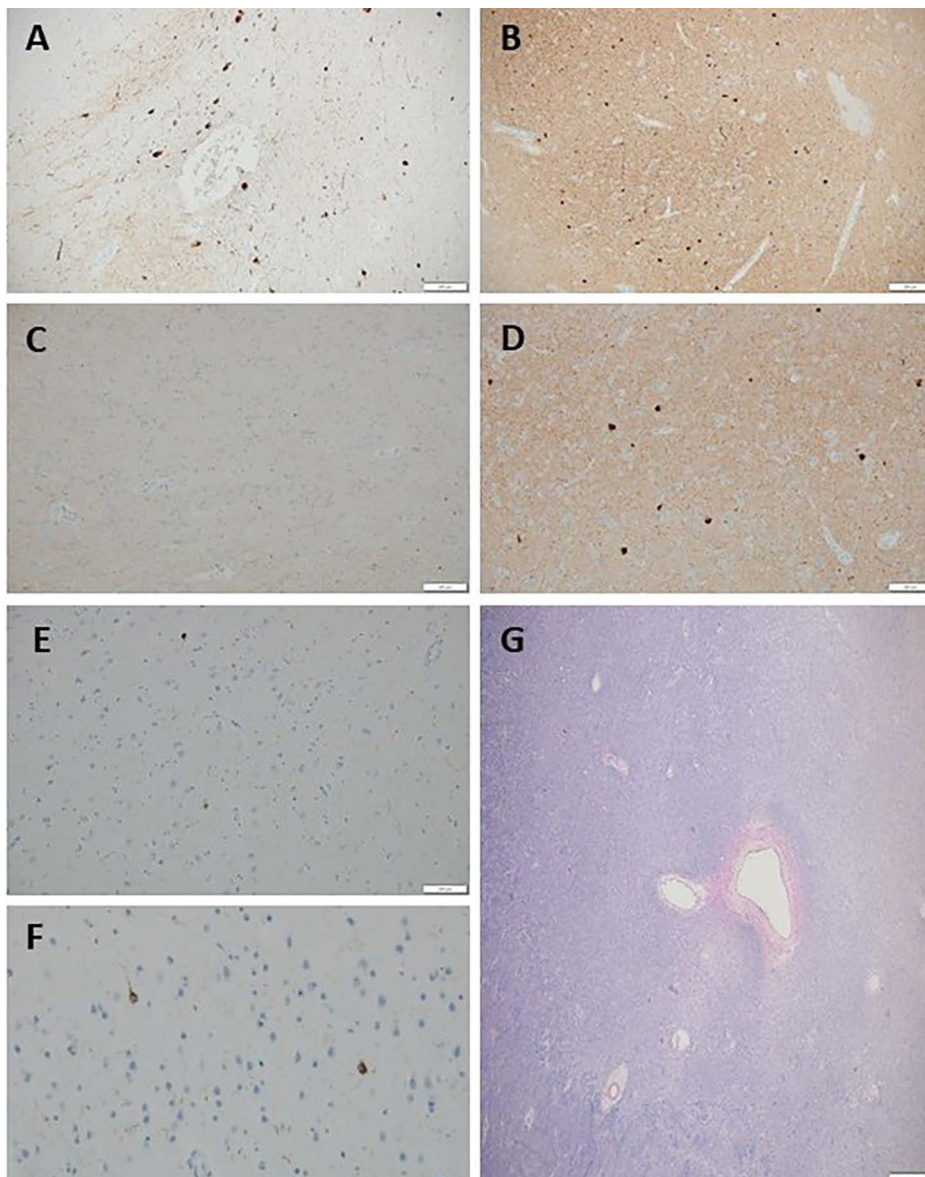


Obr. 3. Neuropatologický náález smíšené patologie: Lewyho tělíčka a Lewyho neurity v imunohistochemické reakci s protilátkou proti α -synukleinu v substantia nigra (A), amygdale (B), bílé hmotě (C) a parietálním laloku (D). Depozita tau proteinu v imunohistochemickém vyšetření monoklonální protilátkou proti tau proteinu (klon AT8) v amygdale (E) a v limbickém systému (F), výrazné vaskulární změny v bílé hmotě (G).



onemocněním, u které po několikaletém standardním průběhu onemocnění došlo k nečekanému zvratu, rozvoji nových příznaků a rychlé progresi stavu, které vedly k podezření na „možnou“ CJD.

Kazuistika

Jednalo se o 75letou ženu, v jejíž osobní anamnéze byla přítomna pouze hyperlipidemie, rodinná anamnéza byla ve vztahu k neurologickým onemocněním nevýznamná.

Průběh onemocnění

Pacientka byla od 67 let sledována a léčena pro Parkinsonovu nemoc, její stav byl dlouhodobě dobře kompenzován na kom-

binované léčbě L-DOPA a dopaminovým agonistou. Po 5 letech průběhu onemocnění došlo k rozvoji „on-off“ fluktuací hybnosti. Tyto byly zpočátku řešeny úpravou perorální medikace, po dalších 11 měsících bylo pro jejich neuspokojivou kompenzaci indikováno zahájení léčby kontinuálními podkožními infuzemi apomorfínu; dávka byla postupně titrována do výše 45 mg/12 hodin. Tato terapie měla velmi dobrý efekt na motorické potíže, pacientka byla po celou dobu od začátku onemocnění bez významnějšího kognitivního deficitu a dojížděla na pravidelné kontroly každé 3 měsíce. Po dalších přibližně dvou letech průběhu onemocnění se začaly objevovat

příznaky kognitivní dysfunkce, přestávala zvládat běžné denní úkony, potřebovala pomoc při hygieně, při jídle apod. Tyto příznaky poměrně rychle progredovaly, v průběhu dalších 2 měsíců došlo k rozvoji halucinací, stav si vyžádal hospitalizaci. Neuropsychologickým vyšetřením byla detekována středně těžká demence, MMSE 17/30bb. Bylo indikováno ukončení léčby apomorfinovými infuzemi a zahájení léčby kontinuálním intrajejunálním podáváním L-DOPA. Tato změna terapie se pro opakované komplikace při zavedení PEG nezdařila, pacientka byla ponechána na perorální léčbě a propuštěna do domácí péče. Za necelé čtyři týdny byla pro další progresi potíží znovu hospitalizována. Při přijetí byla přítomna somnolence, celková rigidita, dysfagie a byly pozorovány myoklonické záškuby ve svalech horních a dolních končetin. Pro elevaci zánětlivých markerů byla zahájena léčba antibiotiky. Zánětlivé markery postupně klesly k normálním hodnotám, nicméně stav dále rychle progredoval až do obrazu akinetického mutismu. Bylo provedeno opakované EEG vyšetření s hrubě abnormním záznamem pro generalizovaný periodický vzorec charakteru trifázických vln (Obr. 1 a 2). MR mozku a vyšetření CSF nebyly pro celkový stav pacientky provedeny. Po 10 dnech hospitalizace došlo po celkově 7 měsících od prvních údajů o příznacích svědčících pro kognitivní deficit k úmrtí pacientky. Vzhledem k podezření na CJD bylo indikováno histopatologické vyšetření mozkové tkáně v Národní referenční laboratoři lidských transmisivních spongiformních encefalopatií a CJD při Ústavu patologie a molekulární medicíny 3. LF UK a FTN v Praze.

Neuropatologické vyšetření

Komplexním neuropatologickým vyšetřením mozkové tkáně bylo vyloučeno prionové onemocnění. Nález odpovídal kombinovanému postižení mozku spočívajícímu v současné přítomnosti plně vyvinuté neurodegenerativní proteinopatie ze skupiny synukleinopatií (Obr. 3 A–D), věkově vázaných onemocnění ze skupiny FTLD (frontotemporální lobární degenerace) s tau-pozitivními inkluzemi (FTLD-tau)