

HLAVNÍ TÉMA

KOMORBIDNÍ CREUTZFELDTOVA-JAKOBOVA CHOROBA JAKO DIAGNOSTICKÁ SVÍZEL: KAZUISTICKÉ SDĚLENÍ KOMBINACE ČTYŘ RŮZNÝCH NEURODEGENERACÍ A POKROČILÝCH VASKULÁRNÍCH ZMĚN

Imunologické vyšetření mozkové tkáně metodou western blot prokázalo přítomnost patologického prionového proteinu typu 2 dle Parchiho (Parchi et al., 1996). Molekulárně genetické vyšetření genu prionového proteinu neprokázalo patogenní variaci, na 129. kodonu byla nalezena homozygotita MM.

Případ byl neuropatologicky uzavřen jako krajně neobvyklá kombinace komplexního kombinovaného postižení mozku ve formě plně vyvinutého prionového onemocnění typu Creutzfeldtovy-Jakobovy nemoci, sporadická forma, histotyp MM2, plně vyvinuté korové choroby s Lewyho tělísky v difuzním neokortikálním stupni vývoje (Braak 6, McKeith III), (Weisman et al., 2007; McKeith et al., 2017), plně vyvinutého neokortikálního stadia pozdní formy

Alzheimerovy nemoci (ve skórování dle NIA A3B3C3) (Montine et al., 2012; Hyman et al., 2012) s vývojem onemocnění ze skupiny frontotemporálních lobárních degenerací s tau pozitivními inkluzemi (FTLD-tau/tauopatie), jehož zařazení je svízelné – převažovaly rysy na věk vázaných tauopatií, zejména nemoci s argyrofilními zrny (AGD) (Kovacs, 2017), ale i věkově vázané astroglialní tauopatie (ARTAG) (Kovacs et al., 2017) v kombinaci s pokročilými vaskulárními změnami.

Závěr

CJD se vyskytuje samostatně, bez dalších přidružených neurodegenerací, pouze v malém procentu případů. Ve zbylých téměř 90 % případů se kliničtí lékaři mohou

potýkat s variabilitou klinických příznaků často podmíněných symptomy dalších komorbidních neuropatologií. Ty také mohou interferovat s výsledky všech typů vyšetření včetně výsledků laboratorních metod. Většinou jsou neuropatologicky prokázány jednotlivé komorbidní neurodegenerace a/nebo přidružené vaskulární změny. V tomto zcela neobvyklém případě však byla podrobným neuropatologickým vyšetřením odhalena kombinace 3 přidružených neurodegenerativních entit spolu s vaskulárními změnami. Pro některé z nich svědčila i paraklinická vyšetření, rozhodujícím vyšetřením v takto komplikovaném případě však byla metoda RT-QuIC, která je v České republice dostupná stále pouze v experimentálním režimu.

LITERATURA

1. Autopsy Netherlands Brain Bank. [Cit. 13. 11. 2023]. Available from: <https://www.brainbank.nl/brain-tissue/autopsy/>.
2. Bruzova M, Rusina R, Stejskalova Z, et al. Autopsy-diagnosed neurodegenerative dementia cases support the use of cerebrospinal fluid protein biomarkers in the diagnostic work-up. *Sci Rep.* 2021;11(1):10837. doi: 10.1038/s41598-021-90366-5.
3. Green AJE. RT-QuIC: a new test for sporadic CJD. *Pract Neurol.* 2019;19(1):49-55. doi: 10.1136/practneurol-2018-001935.
4. Hyman BT, Phelps CH, Beach TG, et al. National Institute on Aging-Alzheimer's Association guidelines for the neuropathologic assessment of Alzheimer's disease. *Alzheimers Dement.* 2012;8(1):1-13. doi: 10.1016/j.jalz.2011.10.007.
5. Jankovska N, Rusina R, Keller J, et al. Biomarkers Analysis

and Clinical Manifestations in Comorbid Creutzfeldt-Jakob Disease: A Retrospective Study in 215 Autopsy Cases. *Biomedicine.* 2022;10(3):680. doi: 10.3390/biomedicine10030680.

6. Kovacs GG. Tauopathies. *Handb Clin Neurol.* 2017;145:355-368. doi: 10.1016/B978-0-12-802395-2.00025-0.
7. Kovacs GG, Ferrer I, Grinberg LT, et al. Aging-related tau astroglial pathology (ARTAG): harmonized evaluation strategy. *Acta Neuropathol.* 2016;131(1):87-102. doi: 10.1007/s00401-015-1509-x.
8. McKeith IG, Boeve BF, Dickson DW, et al. Diagnosis and management of dementia with Lewy bodies: Fourth consensus report of the DLB Consortium. *Neurology.* 2017;89(1):88-100. doi: 10.1212/WNL.0000000000004058.

9. Montine TJ, Phelps CH, Beach TG, et al. National Institute on Aging; Alzheimer's Association. National Institute on Aging-Alzheimer's Association guidelines for the neuropathologic assessment of Alzheimer's disease: a practical approach. *Acta Neuropathol.* 2012;123(1):1-11. doi: 10.1007/s00401-011-0910-3.
10. Parchi P, Castellani R, Capellari S, et al. Molecular basis of phenotypic variability in sporadic Creutzfeldt-Jakob disease. *Ann Neurol.* 1996;39:767-778.
11. Weisman D, Cho M, Taylor C, et al. In dementia with Lewy bodies, Braak stage determines phenotype, not Lewy body distribution. *Neurology.* 2007 Jul 24;69(4):356-9. doi: 10.1212/01.wnl.0000266626.64913.0f.

37. ČESKÝ A SLOVENSKÝ NEUROLOGICKÝ SJEZD

27.-29. 11. 2024 | CLARION CONGRESS HOTEL OSTRAVA

ČESKÁ
NEUROLOGICKÁ
SPOLEČNOST

SLOVENSKÁ NEUROLOGICKÁ
SPOLEČNOST

www.csns2024.cz

Těšíme se na setkání s Vámi
v listopadu 2024 v Ostravě!

