

Diagnostika Alzheimerovy nemoci a ostatních neurodegenerativních onemocnění pomocí biomarkerů z mozkomíšního moku a krve

doc. MUDr. Martin Vyhnálek, Ph.D., RNDr. Kateřina Veverová, Ph.D.

Kognitivní centrum, Neurologická klinika 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

Biologické markery v mozkomíšním moku jsou již ověřenou součástí diagnostického procesu Alzheimerovy nemoci (AN). Rozvoj ultrasenzitivních technologií v nedávné době umožnil vývoj krevních biomarkerů, které mají sloužit k identifikaci jedinců v preklinických i klinických stádiích, náboru do klinických studií, stanovení prognózy onemocnění a v budoucnu jako nástroj populačního screeningu AN. Vedle standardních biomarkerů AN, amyloidové a tau patologie, jsou v ohnisku zájmu biomarkery nespecifických procesů doprovázející neurodegenerativní onemocnění jako hodnocení stupně neurodegenerace, synaptické dysfunkce nebo zánětu. Článek shrnuje poznatky o standardních i experimentálních biomarkerech neurodegenerativních onemocnění a preanalytické faktory, které ovlivňují jejich stanovení.

Klíčová slova: biomarkery, mozkomíšní mok, krevní biomarkery, Alzheimerova nemoc, frontotemporální lobární degenerace.

Diagnosis of Alzheimer's disease and other neurodegenerative diseases using cerebrospinal fluid and blood-based biomarkers

Cerebrospinal fluid biomarkers have become a standard part of diagnostic process in Alzheimer's disease (AD). The recent development of ultrasensitive technologies has enabled the development of blood-based biomarkers to be used for identifying individuals in the preclinical and clinical stages of the disease, recruitment for clinical trials, disease prognosis, and, in the future, as an AD population screening tool. In addition to the standard biomarkers of AD, amyloid, and tau pathology, biomarkers of non-specific processes accompanying neurodegenerative diseases, such as the degree of neurodegeneration, synaptic dysfunction, or inflammation, are of interest. This article summarizes the knowledge on standard and experimental biomarkers of neurodegenerative diseases and the preanalytical factors influencing their assessment.

Key words: biomarkers, cerebrospinal fluid, blood-based biomarkers, Alzheimer's disease, frontotemporal lobar degeneration.

Úvod

V souvislosti s rozvojem nových léků specificky zasahujících do patofyziologických změn při Alzheimerově nemoci (AN) stoupá význam její časně diagnostiky a odlišení od ostatních neurodegenerativních onemocnění. Je prokázáno, že neuropatologické změny AN předchází klinicky detekovatelný deficit kog-

nitivních funkcí o cca 15–20 let a amyloidová patologie je detekovatelná u cca 1/4 kognitivně zdravých sedmdesátníků a 1/3 kognitivně zdravých 80letých dobrovolníků (Jansen et al., 2015). Biomarkery měřitelné v mozkomíšním moku dokážou s vysokou senzitivitou a specifitou potvrdit alzheimerovskou patologii. Jejich použití však limituje invazivita lumbální

DECLARATIONS:

Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

Ethical principles compliance:

The authors attest that their study was approved by the local Ethical Committee and is in compliance with human studies and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as 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, including patient consent where appropriate.

Conflict of interest:

Not applicable.

Consent for publication:

Not applicable.

Authors' contributions:

MV – writing – original draft, review and editing, conceptualization; KV – writing – original draft, review and editing

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2024;25(2):90-95

<https://doi.org/10.36290/neu.2023.065>

Článek přijat redakcí: 30. 6. 2023

Článek přijat k publikaci: 29. 9. 2023

doc. MUDr. Martin Vyhnálek, Ph.D.

martin.vyhnalek@fnmotol.cz