

Neurodegenerativní onemocnění: přehled současné klasifikace a diagnostických neuropatologických kritérií

Matěj, R.¹, Rusina R²

Centrum pro diagnostiku a studium neurodegenerativních onemocnění

¹ Oddělení patologie a molekulární medicíny FTNsP, Praha

² Neurologická klinika IPVZ a FTNsP, Praha

SOUHRN

Neurodegenerativní onemocnění jsou progredující onemocnění charakterizována úbytkem specifických skupin neuronů, což následně podmiňuje klinický obraz daného onemocnění. Současně platná klasifikace těchto onemocnění respektuje v názvech jednotlivých skupin chorob uplatnění nejvýznamnějších patofyziologických dějů, proto v názvu skupin onemocnění bývá zastoupen klíčový změněný protein. Neuropatologická diagnóza zohledňuje soubor neurohistologických změn v různých oblastech mozku a míchy a průkaz specifických neuronálních a/nebo gliových proteinových inkluzí, které jsou pro jednotlivá onemocnění určující. V textu je uveden přehled nejvýznamnějších neurodegenerací spolu s patofyziologickými aspekty i základními diagnostickými kritérii.

Klíčová slova: neurodegenerace – Alzheimerova nemoc – neuropatologie – klasifikace

Neurodegenerative Disorders: Review of Current Classification and Diagnostic Neuropathological Criteria

SUMMARY

Neurodegenerative disorders are progressive diseases characterized by loss of specific neuronal populations followed by a clinical picture of a different neurodegenerative entity. Current classification of these diseases respects the names of the main pathophysiological processes involved in the groups of disorders. This is the reason why key proteins which represent neuropathological and biochemical hallmarks of diseases are found in their names. Neuropathological diagnosis is a synthesis of neurohistological changes in the brain and spinal cord and identification of pathological proteinaceous aggregates in neurons and/or glial cells. These inclusions are predominant diagnostic micromorphological and biochemical markers of disease. In the text, there is a brief summary of current knowledge about pathophysiology of neurodegenerations and diagnostic criteria for the most frequent entities.

Keywords: neurodegeneration – Alzheimer disease – classification – neuropathology

Cesk Patol 2012; 48(2): 83–90

Doplňující obrázky jsou k dispozici online na

www.CSpatologie.cz

Neurodegenerativní onemocnění jsou charakterizována úbytkem specifických skupin neuronů, což následně podmiňuje klinický obraz daného onemocnění. Podstatou je kombinace různých patofyziologických vlivů, z nichž jsou čtyři hlavní.

Apoptóza – interakce proapoptických a anti-apoptických faktorů spustí nezadržitelnou kaskádovitou reakci s výsledným zánikem postižené buňky za spoluúčasti **volných kyslíkových radikálů**. Abnormální **patologické proteinové agregáty** jsou specifické pro jednotlivé nosologické jednotky (tauopatie, synukleinopatie, Alzheimerova nemoc atd). Zásadní je i **genetické pozadí**, tedy vliv různých genových polymorfismů a postižení genomu patogenními mutacemi.

Obecně se tedy jedná o specifický děj (agregace určitého, pro dané onemocnění typického, proteinu v CNS), v kombinaci s obecnými

apoptotickými mechanismy, které jsou společné pro celou skupinu neurodegenerativních onemocnění (1,2).

Klasifikace neurodegenerativních onemocnění respektuje v názvech jednotlivých skupin těchto chorob uplatnění nejvýznamnější patofyziologické dějů, proto v názvu skupin onemocnění bývá zastoupen změněný protein (tab. 1).

ALZHEIMEROVA NEMOC

U nejčastějšího neurodegenerativního onemocnění – **Alzheimerovy nemoci** (AN) – se specifický neuroanatomický nálezk překrývá se změnami doprovázejícími stárnutí. Ukazuje se, že úbytek neuronů vlivem stárnutí je menší, než vyplývalo z výsledků klasických prací (1–3). V rozmezí 24–100 let dosahuje ve frontální kůře asi 15 %, v kůře temporální asi 10 %, zatímco podkorové neuronální populace jsou stárnutím ovlivněny jen minimálně (3).

Klasickými diagnostickými znaky doprovázejícími Alzheimerovu nemoc jsou senilní (amyloidové) plaky s depozity β -amyloidu a neuronální klubka (tangles) (4,5) (obr. 1).

Nejčastěji se depozita β -amyloidu objevují v neokortikálních oblastech. **Neuritické (senilní) plaky** jsou nepravidelně okrouhlé 10–200 μ m velké útvary s obsahem amyloidu, peptidových fragmentů tvořené

✉ Adresa pro korespondenci:

MUDr. Radoslav Matěj, Ph.D.

Centrum pro diagnostiku a studium neurodegenerativních onemocnění

Oddělení patologie a molekulární medicíny FTNsP

Vídeňská 800, 14059 Praha 4 – Krč

tel: 261083741

e-mail: radoslav.matej@ftn.cz