

„Trudności diagnostyczne w rzadkich chorobach neurodegeneracyjnych na przykładzie choroby Kufsa”.

Stępnia I., Grotkowska A., Ziara-Jakutowicz K., Zdzienicka E., , Lewandowska E., Dzięgieł K., Zaremba J.



Dr Stępnia Iwona

Symptomatologia chorób neurodegeneracyjnych jest bardzo bogata, jednakże rzadko różnicująca. W procesie diagnostycznym należy uwzględnić szereg schorzeń, których obraz kliniczny niejednokrotnie jest bardzo podobny.

Przedstawiamy problemy diagnostyczne u pacjentki z zespołem mózdkowym, polineuropatią oraz depresją, u której ostatecznie rozpoznano bardzo rzadkie schorzenie- chorobę Kufsa. Dotychczas opisano tylko około 40 przypadków tej choroby na całym świecie.

Choroba Kufsa należy do grupy ceroidolipofuscynoz neuronalnych - chorób o różnym początku zachorowania, przebiegu i podłożu genetycznym. W badaniu neuropatologicznym stwierdza się charakterystyczne złogi lipopigmentu (ciała drobno- lub gruboziarniste, skrętolinijne, prostolinijne, przypominające linie papilarne) w komórkach nerwowych i in. komórkach OUN, nerwach obwodowych, wątrobie, mięśniach, naczyniach, skórze i limfocytach. Choroba dziedziczona jest w sposób zarówno autosomalny recesywny, jak i autosomalny dominujący, zdarzają się również przypadki sporadyczne. Pierwsze objawy pojawiają się między 11-50 rż. Wyróżniamy 2 typy choroby: typ A – najczęściej spowodowany mutacją genu *CLN6* i typ B zwykle związany z mutacją genu *DNAJC5*. Obie postaci oprócz podłoża genetycznego, różnią się obrazem klinicznym.

Na przykładzie przedstawionego przypadku klinicznego uwidoczniono, iż w diagnostyce różnicowej należy brać pod uwagę również bardzo rzadkie schorzenia neurodegeneracyjne.