

Autoimunitní onemocnění s pozitivitou anti-CASPR2 protilátek – kazuistika

MUDr. Lubomír Jurák, Ph.D.^{1,2,3}, MUDr. Zuzana Eichlová⁴, MUDr. Eva Řeháčková⁴, MUDr. Martin Jíra⁴, MUDr. David Krýsl, Ph.D.⁵, MUDr. Martin Elišák, Ph.D.⁵, prof. MUDr. Petr Suchomel, Ph.D.¹

¹Neurochirurgické oddělení, Krajská nemocnice Liberec, a. s., Liberec

²Neurochirurgická klinika LF UP a FN Olomouc

³Fakulta zdravotnických studií, Technická univerzita v Liberci

⁴Neurologické oddělení, Krajská nemocnice Liberec, a. s., Liberec

⁵Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Autoimunitní onemocnění s pozitivitou anti-CASPR2 protilátek je relativně vzácná choroba s charakteristickým nálezem anti-CASPR2 protilátek v séru, případně v likvoru. Projevuje se řadou různých symptomů – z centrálního nervového systému (porucha kognitivních funkcí, epilepsie a mozečkové příznaky), z periferního nervového systému (hyperexcitabilita periferního nervu a neuropatická bolest) a z autonomního nervového systému (autonomní dysfunkce, insomnie a ztráta hmotnosti). Kazuistika: 61letý pacient byl přijat na jednotku intenzivní péče neurologického oddělení pro myoklonické záškuby abdominálního svalstva s intermitentní generalizací a myoklony pravé horní končetiny, poruchy chování, kognitivní deterioraci, intermitentní dezorientaci a agresi, bulbární syndrom, dysartrii a dysautonomii (hypersomnii, hypersalivaci, bronchiální hypersekreci a oběhovou instabilitu). Pro progresi poruchy vědomí hyperkapnické etiologie musel být pacient zaintubován a napojen na umělou plicní ventilaci. Na EMG byla prokázána axonální motorická polyneuropatie s postižením HKK i DKK. Na MR mozku bylo několik drobných ložisek gliózy paraventrikulárně vlevo. Ze séra i likvoru byla potvrzena výrazná pozitivita anti-CASPR2 protilátek. Pro diagnózu autoimunitního onemocnění byla aplikována terapie v podobě i. v. methylprednisolonu a intravenózních imunoglobulinů. Pacientův neurologický stav se postupně zlepšil až ke schopnosti vertikalizace, nicméně progredovala již jeho vstupní kachektizace i přes maximálně možnou výživu. Opakovaně došlo k poruchám vědomí na podkladě respirační insuficience. Při jedné z nich nastala i srdeční zástava s nutností kardiopulmonální resuscitace. Následně se opětovně objevily myoklonické záškuby. Pro zhoršení celkového stavu pacienta bylo rozhodnuto o nerozšiřování jeho terapie se zachováním maximálního komfortu. Při dalším respiračním selhání pacient zemřel.

Komentář: Uvedená kazuistika pacienta s autoimunitním onemocněním s pozitivitou anti-CASPR2 protilátek ilustruje na jedné straně pestré a často nespecifické klinické symptomy tohoto onemocnění, a na straně druhé jeho závažný průběh, který, i přes počáteční efekt imunosupresivní léčby, skončil fatálně. Včasné odhalení diagnózy spolu s časnou a agresivní imunoterapií jsou u těchto pacientů klíčové.

Klíčová slova: CASPR2 protilátky, autoimunitní onemocnění, limbická encefalitida, imunosupresivní léčba, plazmaferéza.

Autoimmune disease with positivity of anti-CASPR2 antibodies – a case report

Autoimmune disease associated with anti-CASPR2 antibodies is a relatively rare neurological illness characterized by the presence of anti-CASPR2 antibodies in serum and/or CSF. It manifests with a variety of symptoms – from the central nervous system (cognitive impairment, epilepsy and cerebellar symptoms), from the peripheral nervous system (peripheral nerve hyperexcitability and neuropathic pain), and from the autonomic nervous system (autonomic dysfunction, insomnia and weight loss).

Case report: The 61-year-old patient was admitted to the intensive care unit of our neurological department with myoclonic



MUDr. Lubomír Jurák, Ph.D.
Krajská nemocnice Liberec, a. s., Liberec
lubomirjurak@nemlib.cz

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2023;24(1):60-64

Článek přijat redakcí: 15. 5. 2021

Článek přijat k publikaci: 12. 4. 2022