

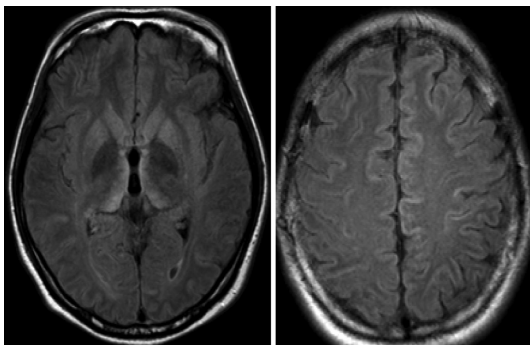
Rapid Progressive Dementia with Myoclonus

พศ.พญ. วรินทร์ พุทธิรักษ์

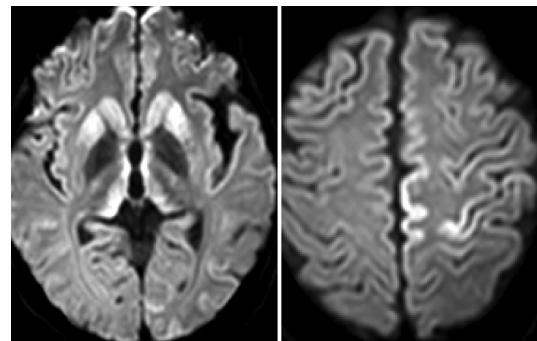
ภาควิชารังสีวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น

ผู้ป่วยหญิง อายุ 25 ปี มาด้วยอาการเดินเซที่เป็นมากขึ้นเรื่อยมาประมาณ 1 ปี และต่อมามีอาการพูดไม่ชัด, cervical dystonia และ myoclonus และมีอาการ rapid progressive

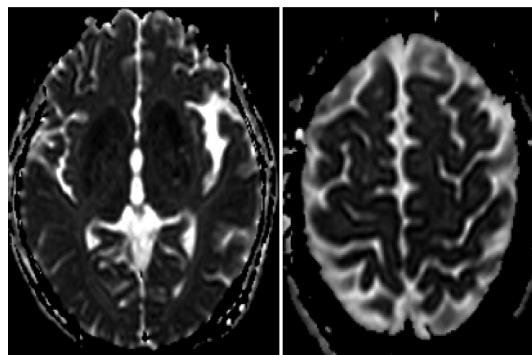
dementia ในเวลา 3 เดือนนี้ ต่อมาก็เสียชีวิต โดยได้รับการตรวจ MRI brain ในช่วงที่มีอาการ dementia ดังแสดงในภาพข้างล่าง (ปกหน้า)



FLAIR



DIFFUSION IMAGES



ADC MAPPING IMAGES

คำถาม

ท่านคิดถึงภาวะใดในผู้ป่วยรายนี้

คำตอบ

Creutzfeldt–Jakob disease

เนื่องจากประวัติที่ค่อนข้าง typical สำหรับโรคนี้ ไม่ว่าจะเป็น rapid progressive dementia, myoclonus, ataxia และ speech impairment ในผู้ป่วยรายนี้ ร่วมกับลักษณะทางภาพ MRI brain ที่พบ area ขาวขึ้นที่ caudate nucleus, putamen ของ lentiform nucleus, thalamus ทั้งสองข้าง ร่วมกับ brain cortex ในภาพ FLAIR และขาวขึ้นชัดเจนมากขึ้นในภาพ diffusion image, ค่าในภาพ ADC mapping แสดงว่ามี restricted diffusion ใน diffusion weighted MRI หรือภาพสองแถวล่าง

Creutzfeldt-Jakob disease (CJD) หรือ spongiform encephalopathy

จัดเป็น prion disease ในมนุษย์ ทำให้เกิด neurodegenerative disorder มี 3 ชนิด ได้แก่

- sporadic (sCJD) : พบประมาณ ร้อยละ 85 - 90 ของผู้ป่วยทั้งหมด
- variant (vCJD)
- familial (fCJD) : พบประมาณ ร้อยละ 10 ของผู้ป่วยทั้งหมด

Clinical presentation

มักพบ rapidly progressive dementia, cerebral atrophy, myoclonus และ death ส่วนผู้ป่วยที่เป็นชนิด vCJD มักมาด้วย อาการ

ทาง sensory และด้าน psychiatric ส่วนผู้ป่วยที่เป็น sCJD มักมาด้วย progressive cognitive impairment ร่วมกับ cerebellar symptoms

Diagnostic markers

- มีลักษณะเฉพาะในการตรวจ electroencephalography (EEG) คือพบ generalized bi-, triphasic periodic sharp wave complexes
- CSF 14-3-3 protein : sensitivity 92%, specificity 80% สำหรับการวินิจฉัย sCJD ควรต้อง correlate กับ clinical เนื่องจากมี false positive ได้ในกลุ่ม treatable dementing disorders

แต่อย่างไรก็ตาม การที่จะได้ definitive diagnosis ต้องได้จากผล brain biopsy หลังการเสียชีวิตของผู้ป่วย

Pathology

CJD เป็นภาวะการติดเชื้อที่ถ่ายทอดโดย prions (โปรตีนชนิดหนึ่ง) ที่ทำให้เกิด spongiform encephalopathy โดย Prions สามารถเปลี่ยนแปลงโครงสร้างของโปรตีนที่อยู่ข้างเคียง CJD ทำให้เกิดภาวะ spongiform degeneration ของเนื้อ brain โดยมีการเปลี่ยนแปลง prion protein เป็น proteinaceous infectious particles และสะสมในหรือรอบๆ neurons แล้วทำให้เกิดภาวะ cell death

Radiographic features

MRI

MRI brain พบ bilateral or unilateral , symmetric or asymmetric : include

- T2 hyperintensity หรือมี area มีขาวขึ้นที่
 - basal ganglia (putamen, caudate)
 - thalamus (มีลักษณะเป็น hockey stick sign , pulvinar sign)
 - cortex : เป็นตำแหน่งที่พบบ่อยสำหรับ early manifestation
 - white matter

- restricted diffusion ใน DWI (most sensitive sign)

- hypo-metabolism on ¹⁸FDG-PET studies

และพบ typically rapidly progressive cerebral atrophy ในการ follow up imagings

Treatment ,prognosis

โดยปัจจุบัน ยังไม่มี curative treatment และผู้ป่วยก็จะเสียชีวิตในเวลาต่อมา โดยผู้ป่วยส่วนใหญ่ มี mean survival แค่ประมาณ 7 เดือนเท่านั้น