

# Neuronálna ceroidná lipofuscinoza s postihnutím srdca

Silvia Farkašová Iannaccone<sup>1</sup>, Peter Vasovčák<sup>2</sup>, Dorota Sopková<sup>1</sup>, Mária Písarčíková<sup>3</sup>, Marián Švajdler<sup>4</sup>, Lucia Fröhlichová<sup>5</sup>, Lucia Mistríková<sup>6</sup>, Daniel Farkaš<sup>7</sup>

<sup>1</sup> Ústav súdneho lekárstva UPJŠ LF, Trieda SNP č. 1, Košice

<sup>2</sup> PROGENET s.r.o., Strečnianska 13, Bratislava

<sup>3</sup> Klinika pediatrickej anesteziológie a intenzívnej medicíny, Detská fakultná nemocnica Košice, Trieda SNP 1, Košice

<sup>4</sup> Šiklův ústav patológie, Univerzita Karlova Praha, Lékařská fakulta Plzeň, Česká Republika; Biopická laboratoř s.r.o., Plzeň

<sup>5</sup> Oddelenie patológie, Univerzitná nemocnica Louisa Pasteura, Rastislavova 48, Košice

<sup>6</sup> Kardiologické oddelenie, Východoslovenský ústav srdcových chorôb, Ondavská č. 8, Košice

<sup>7</sup> Úrad pre dohľad nad zdravotnou starostlivosťou, SLaPA pracovisko, Ipeľská 1, Košice

## SŮHRN

Neuronálne ceroidné lipofuscinozy predstavujú skupinu geneticky podmienených neurodegeneratívnych ochorení s klinickými prejavmi prevažne v detskom veku. Jedná sa o lyzozomálne ochorenia sprevádzané intracelulárnou akumuláciou autofluorescentného materiálu charakteru lipofuscínu. Medzi najčastejšie klinické prejavy týchto ochorení patria poruchy vývoja, psychomotorický regres, epileptické záchvaty a poruchy zraku. Popisujeme prípad posmrtné diagnostikovej lipofuscinozy u 9,5-ročného chlapca s postihnutím srdca. Ochorenie sa okrem neurologických prejavov v zmysle parciálnej epilepsie a psychomotorického regresu prejavovalo sínusovou bradykardiou. Makroskopicky sme na rozdiel od častejšie udávanej hypertrofie srdca zistili výraznú atrofiu. Histologickým vyšetrením srdca bola diagnostikovaná nielen lipofuscinoza buniek prevodového systému a kardiomyocytov, ale aj bazofilná degenerácia kardiomyocytov.

**Kľúčové slová:** Neuronálna ceroidná lipofuscinoza – NCL7/MFSD8 – bradykardia – bazofilná degenerácia kardiomyocytov

## Neuronal ceroid lipofuscinosis with cardiac involvement

### SUMMARY

Neuronal ceroid lipofuscinoses (NCLs) are a group of inherited neurodegenerative disorders with clinical presentation predominantly in the childhood. The NCLs represent lysosomal storage disorders characterized by the accumulation of autofluorescent lipopigment storage material. The most common clinical features include development failure, psychomotor regression, seizures, and progressive loss of vision. We present a case of neuronal ceroid lipofuscinosis with cardiac involvement diagnosed post-mortem in a 9,5-year-old boy, whose clinical symptomatology comprised partial epilepsy, psychomotor decline and sinus bradycardia. In contrast to ventricular hypertrophy, being more frequently associated with NCLs, we discovered cardiac atrophy. Histologic examination of the heart revealed not only the lipofuscinosis affecting cardiac conducting cells and cardiomyocytes, but also basophilic degeneration of myocardium.

**Keywords:** Neuronal ceroid lipofuscinosis – NCL7/MFSD8 – Bradycardia – Basophilic degeneration of myocardium

*Cesk Patol 2019; 55(3): 176–181*

Neuronálne ceroidné lipofuscinozy sú skupinou geneticky podmienených lyzozomálnych neurodegeneratívnych ochorení vyznačujúcich sa intracelulárnou akumuláciou autofluorescentného materiálu charakteru lipofuscínu. Klinické príznaky sú zväčša podmienené postihnutím centrálnej nervovej sústavy. Medzi najčastejšie klinické prejavy patria poruchy vývoja, psychomotorický regres, záchvaty a poruchy zraku (1), medzi zriedkavejšie diagnostikované sprievodné klinické prejavy patrí postihnutie srdca (2-5). Popisujeme prípad posmrtné mikroskopicky a geneticky diagnostikovej neuronálnej ceroidnej lipofuscinozy u 9,5-ročného chlapca s postihnutím srdca, u ktorého sa

ochorenie okrem typických klinických príznakov vyplývajúcich z poškodenia mozgu prejavovalo intermitentnou sínusovou bradykardiou.

### POPIS PRÍPADU

V opisovanom prípade sa jednalo o 9,5-ročného rómskeho chlapca (113 cm, 14 kg, BMI 11), ktorý bol pred hospitalizáciou umiestnený v domove sociálnych služieb. Z anamnestických údajov vyplynulo, že mal 6 súrodencov, pričom staršia sestra je sledovaná pre epilepsiu. Narodil sa spontánnym pôrodom v 38. gestačnom týždni, nebol kriesený a popôrodná adaptácia bola primeraná. Od veku 4,5 roka bol sledovaný s diagnózou parciálnej epilepsie so sekundárnou generalizáciou. Diagnostikovaný bol psychomotorický regres s vyslovením podozrenia na metachromatickú leukodystrofiu, alebo iné neurodegeneratívne ochorenie. Pre agenézu pravej obličky bol dispenzarizovaný v nefrologickej ambulancii. Opakovane bol hospitalizovaný pre infekcie dýchacích ciest, pričom počas hospitalizácií bola opakovane zistená intermitentná sínusová bradykardia.

### ✉ Adresa pre korešpondenciu:

MUDr. Daniel Farkaš, PhD.

Úrad pre dohľad nad zdravotnou starostlivosťou

SLaPA pracovisko Košice

Ipeľská 1, 043 74 Košice

tel.: +421552852660

fax: +421552852655

e-mail: farkas.dany@gmail.com