

poznání a možností došetřit nervosvalové onemocnění.

Dvě kazuistiky z nedávné doby ukazují na čtyři případy nesprávné a dlouho nerevidované diagnózy.

Kazuistika 1. a 2.

Paní Alena, ročník narození 1963, hybně nestačila vrstevníkům už na základní škole, měla hubená lýtka a škobrtala. Na střední škole se přidaly i potíže ze slabostí stehů a paží. Stejně problémy měl i o šest let starší bratr, u něhož byla na podkladě svalové biopsie v roce 1977 stanovena diagnóza svalové dystrofie (blíže nespecifikované). Stejná diagnóza, podložená podobností fenotypu a histologického nálezu ze svalové biopsie, tedy připadla i paní Aleně. Rajonní ambulantní neurolog zajistil preskripci pomůček ke zlepšení mobility, rehabilitační a lázeňskou léčbu a ve 40 letech věku plný invalidní důchod. Kontrolní EMG ani jiné paraklinické testy neproběhly. Ve svých 58 letech, v roce 2021, paní Alena sama, na popud rodiny, požádala o konzultaci v Centru pro diagnostiku a léčbu nervosvalových chorob při FN Ostrava. U jinak zdravé pacientky jsme klinicky popsali atrofii pletencového i distálního svalstva horních i dolních končetin, chůzi o berlích s prvky myogenní i periferně neurogenní léze maximálně do 150 m. Čítí bylo normální pro všechny modalities. Sérové hladiny CK-s a myoglobinu byly nízké pozitivní (dvojnásobek normy). Provedená jehlová elektromyografie (EMG) z končetinových i trupových svalů jednoznačně ukázala chronickou neurogenní lézi motorických vláken, nikoli chronické stadium myopatie. Odklon od myopatie potvrdil i bioptický nále z steheňného svalu. Genetické testy prokázaly homozygotní delecii exonů 7 a 8 genu SMN1 a 4 kopie exonů 7 a 8 genu SMN2, tedy diagnózu spinální svalové atrofie typ III při nástupu příznaků v dětském věku. Pacientka byla indikována k léčbě SMA a bez prodlení s vyřízením úhrady jsme léčbu započali. Klinimetrové testy svalové síly a hybných dovedností, prováděné co 6 měsíců, už třetí rok dokumentují efekt pod obrazem stabilizace a nehoršení skóre, k čemuž by nevyhnutelně bez léčby došlo. 66letý, těžce imobilní bratr pacientky, u něhož byla následně rovněž přehodnocena

diagnóza myopatie na SMA, paraklinické testy i moderní léčbu odmítl.

Kazuistika 3. a 4.

Pan Milan, ročník narození 1971, v šesti letech neunesl aktovku a v deseti nevyšel schody bez opory o zábradlí a často padal. Do třiceti let byl schopen chůze v interiéru s držením se o nábytek, nyní je mobilní pouze na elektrickém invalidním vozíku a k přesunům používá hydraulický zvedák. Vsedě s opřenými lokty zvládá administrativní práci v režimu home office. Nemá jiné zdravotní potíže. V době, kdy podstupoval vyšetřovací metody, tedy kolem roku 1981, vykazovala stejné klinické problémy i jedna z jeho sester, Lenka, ročník narození 1973. Oba sourozenci podstoupili svalovou biopsii se závěrem svalová dystrofie. Neurolog v místě bydliště zajistil rehabilitace, lázně, pomůcky. Plný invalidní důchod byl Milanovi přiznán ve 26 letech věku a Lence s dovršením dospělosti. EMG si oba matně pamatovali z dětství, v pozdějších letech kontrolně neproběhlo. Podnět ke genetickému došetření vzešel od rodiny až na začátku roku 2022. Cílem bylo zdokumentovat rizika početí zdravé neteře obou sourozenců. Genetici odhalili u Milana i Lenky homozygotní delecii exonů 7 a 8 genu SMN1 a 4 kopie exonů 7 a 8 genu SMN2, tedy spinální svalovou atrofii. Až s tímto zjištěním oba pacienti zkontaktovali Nervosvalové centrum při FN Ostrava. Doplnili jsme EMG, jež doložilo neurogenní etiologii atrofie svalů, nikoli chronickou myopatii. Byla zdokumentovaná signifikantní nízká pozitivita CK-s a myoglobinu-s (u obou maximálně trojnásobek normy). Všechny nálezy podpořily indikaci moderní léčby. Pacienti si zvolili způsob a standardním způsobem sledujeme jejich skóre motorických dovedností v rámci hodnocení efektivity léčby.

Diskuze

III. typ spinální svalové atrofie (SMA), Kugelberg-Welanderová, je rovněž označován jako pseudomyopatická forma SMA (Bednařík, 2001). Projevuje se slabostí pletencových a trupových svalů už v dětském věku a budí dojem myopatie s většinou nezkrácenou délkou života nemocných (Haberlová et al., 2016). Úbytek svalové hmoty a síly v typické proximální a axiální distribuci, snížení šlachookosticových reflexů a intaktní čítí pro všechny modalities jsou

stejně pro obě jednotky (Ambler et al., 2021). Jak tedy klinicky tyto fenotypově podobné až splývající choroby rozlišit? U paní Aleny a patrně i jejího bratra byly krom proximálních atrofií přítomny i atrofie distálních svalů nohou a tato skutečnost napovídá o neurogenní etiologii potíží. Návodná, nikoli určující, může být i absence hypomimie, normální trofika obličejových svalů u neuropatů. Naopak typická „facies myopatica“ snižuje pravděpodobnost neurogenní etiologie atrofie svalů. V rozvaze pomohou paraklinické testy: u obou jednotek je pravidlem elevace CK-s, případně myoglobinu, přičemž hladiny u SMA III nepřesahují pětinašobek normy, zatímco u myopatií jsou vyšší (Haberlová et al., 2016). Toto pravidlo samozřejmě neplatí univerzálně, i mezi myopatiemi jsou jednotky s nevýraznou elevací sérové CK a myoglobinu, třeba nedystrofické myopatie, FSHD a myotonie. Velkou výtežnost v diferenciaci diagnostice má EMG, konkrétně jehlová elektromyografie, která dovede rozlišit neurogenní a myogenní vzorec chronické léze (Preston et Shapiro, 2021). Z fázi testu je podstatné hlavně hodnocení potenciálů motorických jednotek a jejich nábor při kontrakci – interferenční křivka (Kimura, 2001). Provedení EMG pouze v rozsahu kondukčních studií s použitím povrchových snímacích elektrod není dostatečné a nevyřeší rozvahu, zda atrofiím úměrné snížení amplitud sumačních motorických akčních potenciálů (CMAP), při intaktních senzitivních neurogramech, přísluší myopatii či neurogenní lézi motorických vláken (Ambler, 2013). Svalová biopsie, která byla v minulosti určující pro stanovení diagnózy, mohla i může být zavádějící místem odběru, metodikou zpracování vzorků i erudicí hodnotitele. Jsou-li klinický obraz, hladina CK-s a EMG návodné, je naprosto nezbytné provést genetické testy, minimálně v rozsahu genů pro SMA, tedy SMN1 a SMN2 (Matthew, 2021). Poznání této genetické výbavy v současné době znamená možnost nabídnout pacientům genovou léčbu modulatory sestřihu mRNA, která účinně zabrání progresivní ztrátě motoneuronů a druhotně svalů (Thai-Heng Chen, 2020).

Závěr

Oběma sourozeneckým pářím z kazuistik byla stanovena nesprávná choroba. Možnosti diagnostiky byly v minulosti omezené