

dospělém (adultní forma) věku. Vedoucím symptomem je progresivní převážně proximální svalová slabost s převahou na dolních končetinách, dále se objevuje slabost axiálních svalů a bránice, která může vést k rozvoji respirační insuficience (Toscano et al., 2019). Myokard bývá u LOPD ušetřen (Herbert et al., 2018). Projevy onemocnění i délku života lze ovlivnit enzymovou substituční terapií (ERT) (Kishnani et al., 2014).

Incidence PD bývá udávána 1 : 40 000 (z toho ¼ případů EOPD), epidemiologické údaje se však liší v závislosti na zeměpisné lokalitě i etnitě. V České republice žije v současné době 26 pacientů s potvrzenou diagnózou, z nichž 23 je léčeno ERT. Od roku 2018 probíhá pod záštitou Neuromuskulárního centra 2. LF UK a FN Motol a Neuromuskulárního centra FN Brno s finanční podporou společnosti Sanofi, a. s., „Celonárodní screening Pompeho nemoci u pacientů s nespécifikovanou svalovou slabostí, hyperCKemií a respirační insuficíencí“. Cílem tohoto projektu je odhalit dosud nepoznané případy Pompeho nemoci a nově diagnostikovaným pacientům poskytnout dispenzární péči a substituční terapii. Do projektu jsou zařazováni pacienti ve všech věkových kategoriích nezávisle na pohlaví a splňující alespoň jedno z následujících kritérií:

- myopatie nejasné etiologie,
- asymptomatická hyperCKemie (zvýšená koncentrace kreatinkinázy; 1,5–10násobek horního limitu normy),
- restriktivní ventilační porucha neznámé etiologie ( $\geq 10\%$  snížení vitální kapacity plic (FVC) při porovnání hodnot vleže a ve stoje).

Screening probíhá metodou suché krevní kapky (Dried Blood Spot, DBS) a v případě pozitivního nálezu následuje potvrzení choroby vyšetřením enzymové aktivity v leukocytech a molekulárně genetickým vyšetřením. Díky projektu se podařilo dosud odhalit čtyři nové pacienty s LOPD. Cílem našeho příspěvku je přiblížit čtenářům typickou manifestaci a průběh onemocnění formou kazistiky jednoho z pacientů detekovaných v rámci projektu.

## Kazuistika

Prezentovaným pacientem je 44letý muž odeslaný na naše pracoviště ambulantním

neurologem pro několik let progredující oslabení trupové muskulatury s nástupem v dospělosti a zhruba jeden rok registrovanou progresivní dechovou nedostatečností. První příznaky zaznamenal v roce 2018 (v 39 letech), kdy se rozvinuly dosud nepoznané intenzivní lumbalgie provázené pocitem namožení v dané oblasti, avšak bez blokády. Pacient i manželka si všimli nápadné a progresivní změny postury – předsunutí ramen, prohnutí v bedrech. Relativně rychle postupovalo oslabení trupové muskulatury, od r. 2020 byl pacient prakticky neschopen vzpřímeného držení těla. Vnímá tah dopředu s instabilitou, kterou byl ovšem dosud schopen kompenzovat bez proběhlého pádu. Mezi lety 2020 a 2022 se postupně rozvinuly obtíže při chůzi do schodů, nebyl schopen provést dřep a začal vnímat i oslabení pletence horních končetin. Během roku 2022 se objevila dechová nedostatečnost. Udával ortopnoe, která převažovala nad zátěžovou dušností. Dále byla přítomna porucha spánku – ranní únava, bolesti hlavy, manželka popisovala lapání po dechu ve spánku. Zajímavý byl také **údaj o dušnosti, která se objevovala, pokud se ponořil do vody více než po pás**. V osobní anamnéze měl epizody migrenózní cefale, absolvoval dvě artroskopie kolene, žádné léky neužíval. V rodině byl jediným se svalovou slabostí a dechovými obtížemi.

Klinické vyšetření (Obr. 1) ukázalo normální neurologický nálezu v oblasti hlavy, v oblasti krku hypotrofii m. sternocleidomastoideus asymetricky více vyjádřenou vpravo, oslabení anteflexe (3-/5 dle svalového testu, neschopen elevovat nad podložku) i dorziflexe šíje (4/5). V oblasti trupu přítomna symetrická hypotrofie mm. pectorales a periskapulárních svalů bez zjevné poruchy fixace lopatky. Pacient netoleroval horizontálu, vleže nznak byl patrný paradoxní dýchací vzorec s vtahováním břišní stěny v inspiriu a se zapojováním pomocných krčních svalů. Z lehu nznak se pacient vertikalizoval pouze s oporou obou horních končetin (pro výrazné oslabení trupové muskulatury). Dále byla patrná převážně symetrická slabost v oblasti pletence horních i dolních končetin s maximem pro flexi kyčlí (4/5 dle svalového testu). Ve stoje byl pacient stabilní s nápadnou bederní hyperlordózou a ochablou břišní stěnou, schopen samostatné chůze. Čítí intaktní.

V rámci konzultace v našem centru byla provedena i bed side spirometrie s hodnotami usilovné vitální kapacity (forced vital capacity, FVC) 45 % náležité hodnoty (pro dané pohlaví, věk a rasu) při vyšetření vsedě. Při vyšetření vleže došlo k velmi markantnímu poklesu hodnoty FVC na 16 % náležité hodnoty. Biochemické vyšetření zachytilo hyperCKemii (CK 8  $\mu\text{kat/l}$ , norma 0,41–3,24  $\mu\text{kat/l}$ ). Elektromyografické vyšetření (EMG) prokázalo fokálně různě intenzivně vyjádřenou myogenní lézi s maximem pro trupové paravertebrální i abdominální svaly, ve kterých byly zastíženy četné vysokofrekvenční výboje převážně myotonické, ojediněle i komplexní repetitivní výboje (CRD) a jen řídké fascikulace (Obr. 2). Vyšetření svalů magnetickou rezonancí nebyl pacient vzhledem k intoleranci horizontály schopen absolvovat.

Na základě kombinace anamnestických údajů, klinického nálezu a výsledků paraklinických vyšetření byla jako nejpravděpodobnější diagnóza uvažována LOPD. Provedený screeningový DBS vyšel pozitivní (enzymatická aktivita alfa-glukosidázy 0,2  $\mu\text{mol/l/hod}$ ; cut off > 2), doplněné molekulárně ge-

**Obr. 1.** Prezentovaný pacient s vyjádřeným oslabením svalů pletence horních i dolních končetin, nápadná je rovněž hypotrofie mm. pectorales a oslabení břišní stěny

