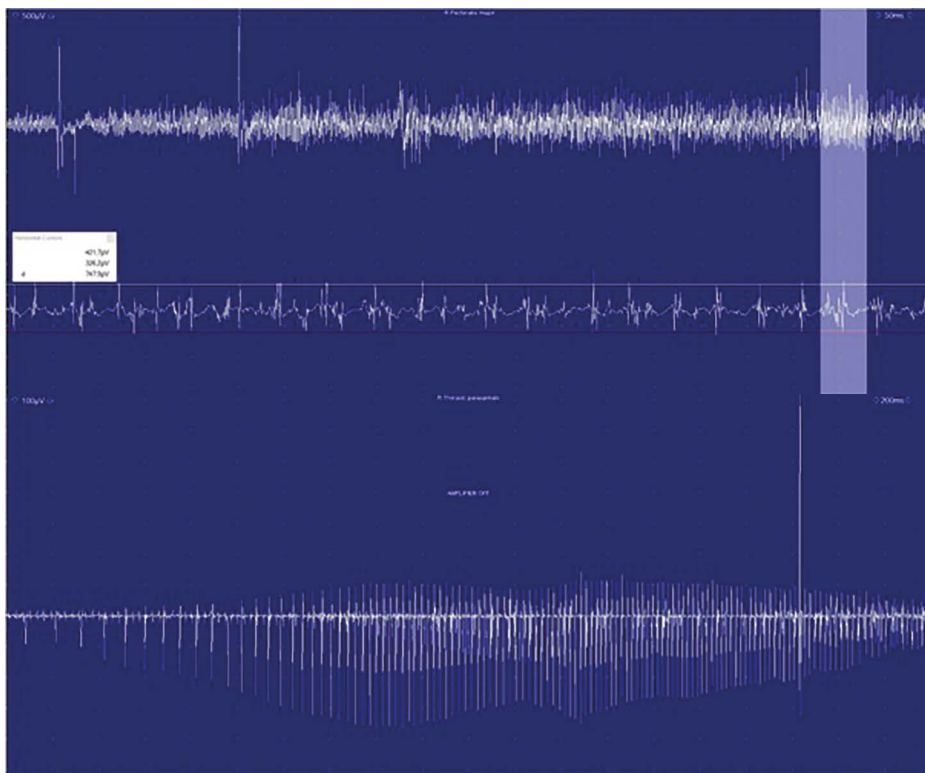


**Obr. 2.** EMG nálezy – obraz myogenní léze z *m. pectoralis maior* (nahore), myotonický výboj paraspinálního svalu v hrudní oblasti (dole)



**Obr. 3.** MRI svalů, sekvence STIR, šipka ukazuje ztenčenou edematózní tedy hypersignální bránici



netické vyšetření odhalilo dvě mutace GAA genu: nejčastější patogenní variantu c.-32-1 T>G; a pravděpodobně patogenní variantu c.1564C>T. Pacient byl odeslán ke konzultaci na Klinikou pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN, kde byla diagnóza LOPD potvrzena rovněž enzymologicky (aktivita kyselá alfa-1,4-glukosidázy v leukocytech: 6,5 nmol/h/mg; norma 14,1–50,5; poměr s akarbózou a bez akarbózy: 0,18; norma 0,30–0,68) a došlo k rozhodnutí o zahájení ERT.

Pacient absolvoval i kardiologické vyšetření, které neprokázalo kardiomyopatii, a vzhledem k hereditárnímu charakteru onemocnění také

rodinnou konzultaci u klinického genetika. Pro významné respirační obtíže a přítomné známky noční hypoventilace bylo u pacienta indikováno polysomnografické vyšetření, které ozřejmilo středně těžkou spánkovou apnoe (OSAS) a respirační insuficienci 2. typu (zjištěna významná hyperkapnie). Byla zahájena titrace léčby neinvazivní ventilační podporou (noční přetlaková v režimu EPAP) s výborným efektem – dosaženo normoxemie, normokapnie. Respiračním fyzioterapeutem byla doplněna dynamická spirometrie s hodnotami FVC 39 % normy vsedě a 18 % vleže. Rozdíl v hodnotách FVC dle pozic byl tedy více než 50 % a pacient splňoval kritérium pro parézu bránice. Užívání kašlacího asistenta nebylo indikováno.

Od července do listopadu 2023 absolvoval pacient celkem 10 i. v. aplikací ERT (avalglukosidáza alfa, preparát Nexviazyme; v dávce 20 mg/kg/2 týdny). Subjektivně udával zlepšení výkonnosti, vytrvalosti i stability. Docházel na pravidelné fyzioterapie, ve volném čase začal jezdit na elektrokole, kdy i jen s minimální dopomocí byl schopen i 100kilometrových tras. Po nastavení NIV zcela ustoupily ranní bolesti hlavy, pacient byl po dobu několika minut schopen tolerovat horizontálu.

## Diskuze

Kazuistika prezentuje pacienta s typickým průběhem onemocnění. Medián výskytu prvních příznaků u pacientů s LOPD je 38 let (Güngör et al., 2011), u většiny pacientů se jedná o slabost pletence dolních končetin a trupového svalstva (Schüller et al., 2012), u 1/3 je pak iniciálním příznakem respirační insuficience (Vanherpe et al., 2020). Polovina pacientů s LOPD pak vyvine dechovou nedostatečnost v dalším průběhu onemocnění a u 30–40 % je indikována ventilační podpora, nejčastěji neinvazivní (Alonso-Peres et al., 2020). U neléčené LOPD je pak respirační selhání nejčastější příčinou úmrtí v souvislosti se základní diagnózou (Winkel et al., 2005). Pro diagnostiku respirační insuficience u NMD hraje zásadní roli správný odběr anamnézy s cílenými dotazy na námahovou dušnost, ortopnoe, toleranci horizontály, kvalitu spánku a známky noční hypoventilace (ranní bolest hlavy, pocit výrazné únavy po probuzení, nadměrná denní spavost). Zjištěné údaje by pak měly vést k dalším vyšetřením. Zlatým standardem a velmi dobrým prediktorem morbidity a mortality u pacientů s NMD je spirometrie (Johnson et al., 2016). U LOPD prokáže nejčastěji restriktivní vzorec se snížením totální plicní kapacity (TLC) a vitální kapacity (VC) (van der Beek et al., 2011). Při suspekci na LOPD či jiné neuromuskulární onemocnění s frekventním výskytem oslabení bránice je zásadní provést vyšetření usilovné vitální kapacity (FVC) vsedě i vleže. U LOPD dochází k poklesu FVC vleže o > 25 % (Wokke et al., 2008, van der Beek et al., 2011), zjištění hodnoty FVC vleže je zásadní i proto, že hodnota vsedě může být normální (AANEM, 2009). K objektivizaci a bližšímu posouzení dysfunkce bránice lze s výhodou využít zobrazovací metody: UZ bránice umožní orientační posouzení její morfologie (atrofie, tuková přestavba, edém) i funkce (na základě pozorování její motility v průběhu dechového cyklu). Jedná se o neinvazivní vyšetření kladoucí minimální nároky na spolupráci pacienta. Morfologii a postavení bránice lze zobrazit i pomocí MRI svalů (Obr. 3), která je součástí diagnostického algoritmu svalových onemocnění (Wens et al., 2015; Gaeta et al., 2015). Pacienti s respirační insuficiencí a ortopnoe ovšem nejsou většinou schopni tolerovat leh v horizontále po