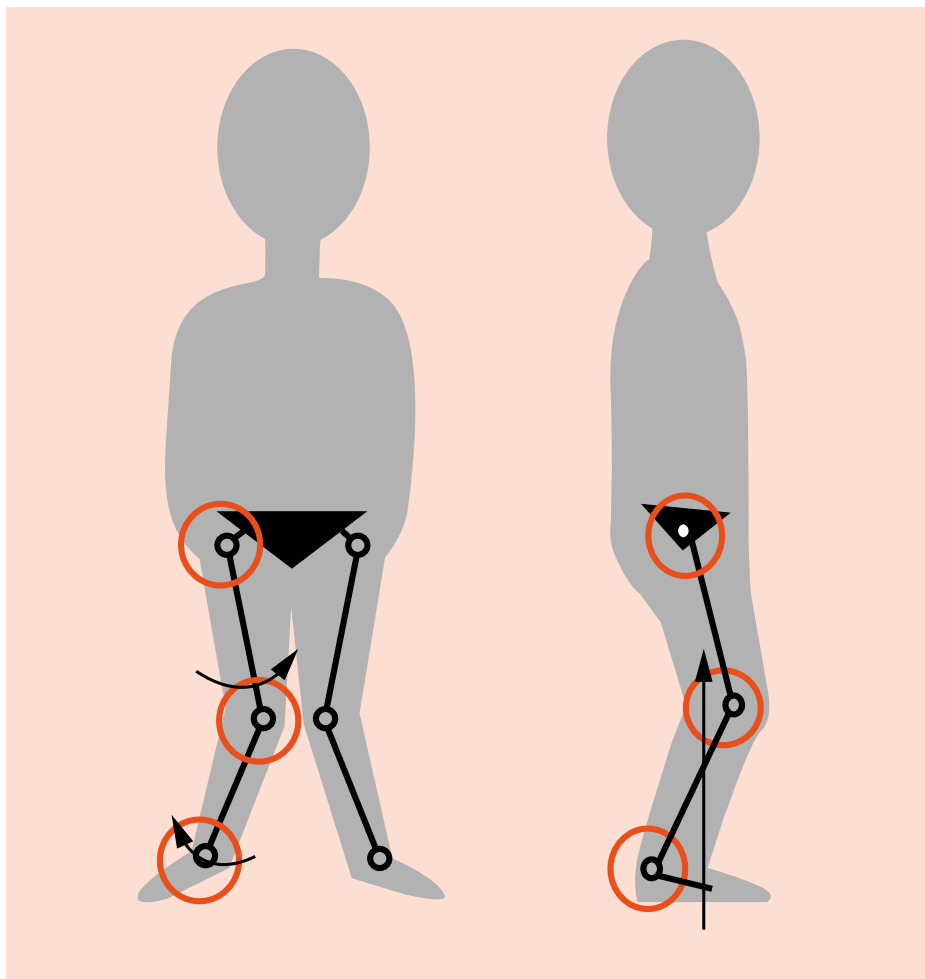


Obr. 1. Crouch gait



DS existuje shoda na vhodnosti informovat pečující o tomto zvýšeném riziku (Cardenal-Muñoz et al., 2022; Sullivan et Wirrell, 2023).

Pomocné vyšetřovací metody, EEG a magnetická rezonance (MRI), jsou necharakteristické, pro diagnostiku vlastního onemocnění nepřínosné. V EEG nacházíme zpomalení základní aktivity a interiktální epileptiformní výboje (IEDs), tyto mohou být generalizované, fokální nebo multifokální. MRI zobrazení mozku může být hodnoceno jako normální, může být přítomná mozková atrofie či hipokampální skleróza (HS) (Sullivan et Wirrell, 2023).

### Opoždění kognitivního vývoje a poruchy chování

Intelekt se u pacientů s DS zhoršuje s narůstajícím věkem, přibližně 70–80 % pacientů v dospělosti dosahuje pásma středně těžké až těžké mentální retardace. Vyskytují se rovněž behaviorální poruchy, hyperaktivita nebo poruchy autistického spektra.

U všech pacientů s DS je ovlivněn i vývoj řeči, který odpovídá úrovni mentálního posti-

žení, nicméně je narušena artikulace, prosodie a ostatní složky řeči.

Do souvislosti s tíží mentální retardace bývají dávány následující faktory (1) frekvence, typ a tíže epileptických záchvatů, (2) vliv „zakázané medikace“ (především blokátorů natriových kanálů, viz dále), (3) typ a charakter mutace (Brown et al., 2020; Cardenal-Muñoz et al., 2022).

### Motorické poruchy

Motorické poruchy v dospělosti představují významný problém. Ke zhoršování chůze dochází cca od 4 až 7 let věku, významná část pacientů je v dospělosti upoutána na invalidní vozík.

U dětí se od 4 let věku začíná objevovat tzv. crouch gait (příkřčená) chůze (Obr. 1). Jedná se o komplexní poruchu stoje a chůze. Hlavními rysy jsou zvýšení flexe v kyčelních a kolenních kloubech, v kotních je přítomná dorziflexe (Aljaafari et al., 2017).

Postupně se přidává mozečkový syndrom a parkinsonismus. Mozečkový syndrom se ob-

jevuje od útlého dětství. Parkinsonský syndrom se u pacientů s DS rozvíjí od dospělosti (19 let je udáváno jako dolní věková hranice). Pro pacienta může být zcela imobilizující, v malé skupině pacientů byl popsán dobrý efekt L-DOPA. Po podání L-DOPA došlo k obnovení schopnosti chůze u několika imobilních pacientů, což může být pro rodiče zcela zásadní (Fasano et al., 2014; Aljaafari et al., 2017).

Ve vyšším věku se u pacientů s DS setkáváme rovněž s abnormitami při držení těla, konkrétně s antecollis, chin on chest phenomena (hlava je držena v předklonu a má tendenci dotýkat se hrudníku) a kamptokormií (flexe v thorakolumbální oblasti výrazná při stoji a chůzi) (Obr. 2) (Fasano et al., 2014).

Motorické projevy přítomné u DS nejsou pravděpodobně podmíněny „pouze“ frekventními epileptickými záchvaty a užívanou ASM. Na jejich vzniku se z velké části podílí i charakter SCN1A mutace, tento gen je totiž exprimován i v oblasti bazálních ganglií, zde ovlivňuje fungování extrapyramidových okruhů (Aljaafari et al., 2017).

### Poruchy spánku

Poruchy spánku rovněž doprovází DS v dospělém věku. Dospělí pacienti s DS mají poruchy spánku, obtížně usínají a spánek je přerušovaný. Rodiči je popisována špatná kvalita spánku. Existuje randomizovaná kontrolovaná studie studující efekt melatoninu na spánek u DS. Po podání melatoninu nebylo zjištěno zvýšené množství hodin spánku, nicméně ukazují se jisté klinické přínosy. Konkrétně se jednalo o zlepšení spánkového vzorce (pacienti usínali a probouzeli se v pravidelném čase; došlo ke snížení „excesů“, kdy pacienti usínali ve velmi pozdních hodinách) (Selvarajah et al., 2021).

### Kardiální abnormity

Gen SCN1A, jehož mutace je spojena s DS, je zodpovědný za fungování sodíkového kanálu, který nacházíme jak v mozku, tak i v srdci. Právě alterace tohoto kanálu souvisí se změnami srdeční excitability způsobujícími kardiální abnormity (Frasier et al., 2018). V rámci DS se setkáváme s abnormitami ve funkci převodního systému srdce, v autonomní regulaci, v regulaci srdeční frekvence nebo s peri-iktálním prodloužením QT intervalu.