

je popsáno výše, mohou mít hodnoty CK také normální. Z důvodu absence podezření na neurogenní lézi jsme se tedy u pacienta zaměřili pouze na genetické testování myopatie. Kvůli těmto omylům v minulosti je v současné době homozygotní delece exonu 7 již vyšetřována v rámci panelu neuromuskulárních chorob, ale celý SMN1 gen v panelu analyzován není vzhledem k odlišné metodice vyšetření, to je nutné požadovat zvlášť. Obdobné případy záměny SMA za myogenní poruchy nejsou ani v zahraniční literatuře ojedinělé. Zajímavé zjištění přinesla skupina korejských autorů (Hwang et al., 2017), kteří retrospektivně vyhodnotili u 15 pacientů zdravotní záznamy (EMG, svalovou biopsii, laboratorní testy) diagnostického

procesu, u nichž byla následně provedením genetického testování potvrzena SMA. U šesti z těchto pacientů byla před genetickými testy původně chybně diagnostikována myopatie, a to na podkladě elektromyografického vyšetření, nebo svalové biopsie, nebo obojího v případě dvou pacientů. Ve všech případech byla typicky přítomna symetrická primárně proximální svalová slabost končetin a normální nebo jen lehce zvýšená hladina CK, anamnesticky s nástupem příznaků onemocnění v dětství.

Závěr

Je potřeba přehodnocovat závěry sledovaných pacientů s nejasnou nebo pochybnou diagnózou z minulosti. Opakování dříve pro-

vedených pomocných vyšetření (EMG, svalová biopsie) může být nápomocné. Pokud v péči ambulantních neurologů nebo praktických lékařů jsou pacienti s nejasnou diagnózou neuromuskulární choroby, s neobjasněnou etiologií myopatie z minulosti nebo netypickou symptomatikou a průběhem pro již stanovené neuromuskulární onemocnění, je potřeba takového pacienta odeslat do neuromuskulárního centra. Je nutné také myslet na to, že SMA není pouze dětskou diagnózou a že k rozvoji tohoto onemocnění může dojít i v dospělosti. Povědomí o chorobě a včasná diagnóza pacienta se spinální svalovou atrofií jsou klíčem k přístupu k terapiím, které mohou zásadně změnit průběh onemocnění a kvalitu života.

LITERATURA

1. Bolaño Díaz CF, Morosini M, Chloca F, et al. The difficult path to diagnosis of the patient with spinal muscular atrophy. *Arch Argent Pediatr.* 2023;121(2):e202102542. doi:10.5546/aap.2021-02542.eng.
2. Fernández-Eulate G, Theuriat J, Record CJ, et al. Phenotypic Presentation and Molecular Diagnostic Yield in Non-5q Spinal Muscular Atrophy. *Neural Genet.* 2023;9(4):e200087. doi:10.1212/NXG.000000000200087.
3. Garg N, Park SB, Vucic S, et al. Differentiating lower motor neuron syndromes. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2017;88(6):474-483. doi: 10.1136/jnnp-2016-313526.
4. Hwang H, Lee JH, Choi YC. Clinical Characteristics of Spinal Muscular Atrophy in Korea Confirmed by Genetic Analysis. *Yonsei Med J.* 2017;58(5):1051-1054. doi: 10.3349/ymj.2017.58.5.1051.
5. Ince PG, Evans J, Knoop M, et al. Corticospinal tract degeneration in the progressive muscular variant of ALS. *Neurology.* 2003;60(8):1252-1258. doi:10.1212/01.wnl.0000058901.75728.4e.
6. De Jonghe P, Timmerman V, Van Broeckhoven C. 2nd Workshop of the European CMT Consortium: 53rd ENMC International Workshop on Classification and Diagnostic Guidelines for Charcot-Marie-Tooth Type 2 (CMT2-HMSN II) and Distal Hereditary Motor Neuropathy (distal HMN-Spinal CMT) 26–28 September 1997, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord.* 1998;8(6):426-431.
7. Haberlová J, Slabá A, Hedvičáková P, Doušová T. Spinální svalové atrofie – diagnostika, léčba, výzkum. *Neurol. praxi.* 2016;17(6):349-353.
8. Junkerová J, Kovalová E, Sabela M. Pacient s myopatií, nebo ne? *Neurol. praxi.* 2024;25(1):71-73.
9. Kim WK, Liu X, Sandner J, et al. Study of 962 patients indicates progressive muscular atrophy is a form of ALS. *Neurology.* 2009;73(20):1686-92. doi:10.1212/WNL.0b013e3181c1dea3.
10. Mariotti C, Castellotti B, Pareyson D, et al. Phenotypic manifestations associated with CAG-repeat expansion in the androgen receptor gene in male patients and heterozygous females: a clinical and molecular study of 30 families. *Neuromuscul Disord.* 2000;10(6):391-397. doi: 10.1016/s0960-8966(99)00132-7.
11. Rossor AM, Kalmar B, Greensmith L, Reilly MM. The distal hereditary motor neuropathies. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2012;83(1):6-14. doi: 10.1136/jnnp-2011-300952.
12. Rowland LP. Progressive muscular atrophy and other lower motor neuron syndromes of adults. *Muscle Nerve.* 2010;41(2):161-165. doi: 10.1002/mus.21565.
13. Schmidt BJ, Greenberg CR, Allingham-Hawkins DJ, Spriggs EL. Expression of X-linked bulbosplinal muscular atrophy (Kennedy disease) in two homozygous women. *Neurology.* 2002;59(5):770-772. doi:10.1212/wnl.59.5.770.
14. Soraru G, Ascenzo C, Polo A, et al. Spinal and bulbar atrophy: skeletal muscle pathology in male patients and heterozygous females. *J Neurol Sci.* 2008;264(1-2):100-105. doi:10.1016/j.jns.2007.08.012.
15. Tazir M, Nouioua S. Distal hereditary motor neuropathies. *Rev Neurol (Paris).* 2024;180(10):1031-1036. doi: 10.1016/j.neurol.2023.09.005.
16. Verschuere A. Motor neuropathies and lower motor neuron syndromes. *Rev Neurol (Paris).* 2017;173(5):320-325. doi: 10.1016/j.neurol.2017.03.018.
17. Wallace GQ, McNally EM. Mechanisms of muscle degeneration, regeneration, and repair in the muscular dystrophies. *Annu Rev Physiol.* 2009;71:37-57. doi:10.1146/annurev.physiol.010908.163216.
18. De Winter J, Baets J. Hereditary motor neuropathy in: Reference module in neuroscience and biobehavioral psychology. 2024; p.1-15. doi:10.1016/B978-0-323-95702-1.00083-X.

Připravujeme do příští Neurologie pro praxi

2025

3

- **Hlavní téma** – Roztroušená skleróza – imunodepleční a imunorekonstrukční terapie
- **Přehledové články** – Amyotrofická laterální skleróza: aktuální doporučení k diagnostice a terapii; Poruchy spánku v neurologii; Potramatická bolest hlavy; Genová terapie v neurologii; Současné možnosti profylaktické léčby migrény
- **Z pomezí neurologie** – Úzkostné poruchy při epilepsii; Výživa u akutních stavů v neurologii
- **Sdělení z praxe** – Jak pacientka a neurolog dokázali vyhrát zápas proti Cluster headache; I neobyčejné věci mohou být obyčejnými: případ vaskulárně-karenčního postižení napodobujícího atypickou neurodegeneraci

... a spoustu dalších zajímavých témat

VYJDE
V ČERVNU

SOLEN
MEDICAL EDUCATION