

pokud už tomu tak je, postižení bývá jen velmi mírné. Pseudobulbární (ani bulbární symptomatika) se ani v pozdních stádiích neobjevuje, stejně tak ani kognitivní deficit.

U komplikovaného typu HSP se ke spastické paraparéze a potížím mikčným přidávají další projevy – bývá to například ataxie, kognitivní deficit, extrapyramidová symptomatika, neuropatie, epilepsie, ale i atrofie optiku, hluchota či ichtyóza (Fink et al., 2003; Harding et al., 1983).

Je známo více než 80 genetických variant HSP. Jednotlivé podtypy HSP jsou označovány jako spastické paraparézy (SPG) a jsou klasifikovány na základě specifických genetických mutací.

Popisovány jsou všechny typy dědičnosti – autozomálně dominantní (AD) a recesivní (AR), X vázaná i mitochondriální. Až v 80 % se jedná o HSP s AD dědičností a z toho v polovině případů se jedná o onemocnění SPG4 – spastická paraparéza typu 4 s mutací v genu SPAST (Bürger et al., 2000).

SPG6 je AD dědičná a může se vyskytovat ve formě čisté i komplikované, přičemž komplikovaná forma může zahrnovat například periferní neuropatii (Du et al., 2011).

Amyotrofická laterální skleróza (ALS) je také onemocnění motorického neuronu, avšak jedná se o postižení nejen motorického neuronu centrálního, ale také periferního. Varianta s izolovaným postižením centrálního motorického neuronu, primární laterální skleróza, je vzácná a bývá vyčleňována jako samostatná jednotka. Prognóza ALS je ve srovnání s HSP dramaticky horší a nemocní většinou umírají do tří až pěti let vlivem respiračního selhání. Na rozdíl od HSP genetika v etiopatogenezi ALS nehraje tak zásadní roli. V 90 % případů se jedná o onemocnění sporadické a zbytek případů je familiárních (Schymick et al., 2007).

Uvádíme případ pacienta se vzácným syndromem SPG6 na podkladě mutace v genu *NIPA1* (non-imprinted in Prader-Willi/Angleman syndrom), s kombinací fenotypu spastické paraparézy s rozvojem klinického obrazu ALS.

Kazuistika

Nynější onemocnění

Počátkem roku 2022 jsme hospitalizovali muže narozeného v roce 1956 pro progresivní

jící poruchu hybnosti, která se vyvíjela postupně od druhé dekády života, ale s náhlým a výrazným zhoršením od podzimu roku 2022 (ve věku 62 let). Jinak byl vcelku zdravý, bez závažnějších komorbidit.

Během raného dětství nic nenavštěvovalo rozvoji neurologického onemocnění. Naučil se chodit i běhat, byl sportovně založený, na základní škole si ale sám všiml, že se pohybuje jinak než ostatní děti, méně obratně a kolem 15. roku začal chodit o berlích. Porucha chůze se potom dlouhou dobu zhoršovala jenom velmi pozvolna. Vyučil se krejčím, což svědčí o kvalitní jemné motorice rukou. Rodinu nezaložil, žil sám v bytě, byl vcelku soběstačný.

Okolo 55. roku života se začala lehce horšit i jemná motorika rukou. Od roku 2018 se pohyboval pomocí mechanického invalidního vozíku. Na podzim roku 2021 (v 65 letech) se ale hybnost dolních i horních končetin začala horšit nápadně rychle, přidala se dysartrie a dysfagie pro tuhý sousta. Nově se objevily potíže s kontrolou emocí, projevující se zachvaty situačně nepřiměřeného smíchu nebo pláče. Sfincterové funkce zůstaly zachovány.

Neurologicky řádně vyšetřován nikdy nebyl, v lékařské dokumentaci se objevoval údaj o dětské mozkové obrně.

Objektivní neurologický náález

V objektivním neurologickém nálezu byla přítomna smíšená kvadruparéza a pseudobulbární syndrom s dysartrií, lehkou dysfagií, těžkým spastickým plácem a méně i smíchem. Náález na mozkových nervech byl normální.

Horní končetiny po nastavení do Mingazziniho zkoušky pozvolna klesaly, Trömnerův jev byl oboustranně pozitivní, reflexy C5–8 byly symetricky zvýšené. Byla přítomna lehká spasticita i svalové hypotrofie, a to jak pletenců pažních, tak i drobných ručních svalů. V obou pletencích pažních byly viditelné četné fascikulace. Taxe byla mírně hypometrická při biparézě horních končetin.

Dolní končetiny byly těžce spastické, aktivní pohyb byl možný pouze na akrech nohou. Reflexy L2–S2 byly symetricky živé a oboustranně pozitivní byl Babinskiho příznak. Svaly na dolních končetinách byly povšechně hypotrofičné s prominencí tibii a viditelnými fascikulacemi ve stehenních

svalech. Byla přítomna oboustranná ataxie při paraparéze. Taktilní cití povšechně intaktní.

Rodinná anamnéza

Rodinná anamnéza byla zásadní. Porucha hybnosti dolních končetin byla přítomna i u sestry pacienta (1954), která začala hůře chodit přibližně ve věku 7 let, ale byla schopná běhu, lyžování, jízdy na kole, plavání. Postupně začala chodit po špičkách. Následně ve 13 letech podstoupila operaci zkrácených Achillových šlach (ve stejnou dobu byl tentýž zákrok proveden i u našeho pacienta). Porucha hybnosti se potom horšila jen velmi pozvolna. S horními končetinami žádné potíže neměla. Okolo 45. roku začala chodit s oporou francouzských holí, ale od věku 50 let je pro těžkou spastickou paraparézu odkázána na mechanický vozík.

Pacientova sestra má zdravou dceru (1977) a další dceru (1976) se spastickou paraparézou od předškolního věku, od 35. roku je pohyblivá pomocí mechanického vozíku, s horními končetinami žádné potíže nemá. Její dcera (2004) je zdravá.

Rodinnou anamnézu nemoci jsme vysledovali ještě o generaci dříve – u otce našeho pacienta. Ten v mládí žádné potíže neměl, potíže s chůzí začal po 30. roce života, kdy začal chodit o berlích, od 40 let byl pohyblivý pomocí mechanického vozíku, ale hybnost horních končetin byla celý život dobrá. O jeho rodičích, tedy prarodičích našeho pacienta, informace bohužel nemáme – rodina se nesesetkávala. Opakované postižení hybnosti dolních končetin v rodině znázorňuje rodokmen (Obr. 1).

Obr. 1. Rodokmen

