

Doc. MUDr. Edvard Ehler, CSc., FEAN
MUDr. Petr Ridzoň
Prof. MUDr. Ivana Štětkářová, CSc., MHA
MUDr. Radim Mazanec, Ph.D.
a kolektiv

NEUROMUSKULÁRNÍ CHOROBY V KAZUISTIKÁCH

2. rozšířené vydání

2 PŘÍSTUP K NEMOCNÉMU

Edvard Ehler

2.1 ANAMNÉZA

Rozhovor s nemocným a s jeho příbuznými je pro diagnostiku nemoci i pro další léčbu a sledování nemocného velmi důležitý. Cílenými otázkami, znalostmi potíží a problémů nemocných i otevřeným přístupem k nemocnému si lékař získává uznání svých medicínských kvalit a dále důvěru nemocného, což je důležité pro další léčebný postup.

Prvé otázky směřují na současné potíže nemocného. Které problémy jsou pro něj tíživé, kdy vznikly, co je provokovalo, jaké příznaky je provázely. U neuromuskulárních nemocí je důležité směřovat diagnostiku na čisté svalovou slabost a únavnost, tedy na svalové nemoci a poruchy neuromuskulárního přenosu či na současně se vyskytující poruchy cití, tedy neuropatie. Je pouze málo neuropatií (motorická neuropatie s kondukčním blokem, čisté motorické formy akutní zánětlivé demyelinizační polyradikulitidy [AMAN] či motorické formy chronické zánětlivé demyelinizační polyneuropatie [CIDP]), které nemají senzitivní či autonomní příznaky.

Pro získání validních informací je nezbytné mít celou řadu předem připravených otázek na témata:

- stoj a chůze (samostatně, s pomocí berle či s podporou další osoby)
- vzdálenost, kterou ujde
- co vede k ukončení chůze (slabost, bolesti, ataxie, únava)
- zda se ušlá vzdálenost dále zkracuje

Pro zhodnocení jemné hybnosti se ptáme na:

- zapínání knoflíků
- oblékání
- uchopení jemné mince
- otočení klíčem v zámku
- otevření PET láhve

Pak je nutné se zeptat na zaměstnání (toxiny, přetížení), sporty a koníčky. U starších mužů je důležité zeptat se na vojenskou službu.

Informace o porodu a psychomotorickém vývoji v předškolním věku mají svůj význam, avšak ne vždy jsou informace nemocných o jejich dětství (a informace příbuzných) věrohodné. Nejsou to jen otázky, kdy začal sedět, mluvit, běhat, psát, ale také zda výkonnostně stačil na své stejně staré kamarády (v běhu, fotbalu, míčových hrách).

V předchorobí zjišťujeme dětské nemoci, které prodělal. Zda byl hospitalizován. Zda neměl pozitivní „jaterní testy“ – tedy transaminázy, které se zvyšují nejen při onemocnění jater, ale také při chorobách svalů. To bývá častá záměna. Důležitá je informace o úrazech – okolnostech vzniku a jejich léčbě. Informujeme se o léčbě, délce podávání léku, případných nežádoucích reakcích.

Ptáme se na výskyt podobných nemocí a nervových či svalových postižení v rodině. Snažíme se probrat rodiče, sourozence, prarodiče z obou stran. Pokud se v rodině vyskytne nemocný s podobným onemocněním, tak se snažíme i toto onemocnění pečlivě popsat a zjistit stupeň diagnózy.

Pak se již přechází ke klinickému vyšetření, kdy probíráme jednotlivé skupiny potíží, jejich začátek a průběh, a nálezy. U neuromuskulárních chorob se pojem „akutní“ používá pro ta onemocnění, která dosahují svého klinického vrcholu v průběhu 4 týdnů. Průběh může být chronicko-progresivní, relabující či monofazický (tab. 2.1). Velká část hereditárních neuromuskulárních onemocnění se klinicky manifestuje v dětství nebo v adolescenci (tab. 2.2 a 2.3). Začátek v dospělosti či v pokročilém věku však není u neuromuskulárních nemocí výjimkou (tab. 2.4).

■ Tabulka 2.1 Průběh neuromuskulárních nemocí

Akutní	vrchol nemoci v průběhu 4 týdnů
Subakutní	progredující průběh trvající maximálně 8 týdnů
Chronicko-progresivní	progrese trvá více než 8 týdnů
Monofazický	pouze jedna ataka nemoci
Relabující a remitující	periody zhoršení a zlepšení

■ **Tabulka 2.2** Neuromuskulární nemoci, které se manifestují po porodu a v kojeneckém věku (floppy infant)

Postižení CNS	nejčastější
Nemoci předních míšních rohů	spinální svalová atrofie – typ 1 a 2
Periferní neuropatie	- kongenitální hypomyelinizační neuropatie - CMT I, III, II (zřídka) - axonální neuropatie (giant axonal neuropathy)
Poruchy neuromuskulárního přenosu	- infantilní botulismus - transientní neonatální MG - kongenitální myastenické syndromy
Myopatie	- kongenitální myopatie - svalové dystrofie (kongenitální svalové dystrofie, dystrofinopatie, kongenitální myotonická dystrofie) - metabolické myopatie (glykogenózy, poruchy lipidového metabolismu) - mitochondriální myopatie - endokrinní myopatie (hypotyreóza)

CMT – Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, MG – myasthenia gravis

■ **Tabulka 2.4** Neuromuskulární nemoci v dospělosti

Nemoci předních míšních rohů	- spinální svalová atrofie typ III - Kennedyho syndrom - poliomyelitida (polio-like) - amyotrofická laterální skleróza
Periferní neuropatie	- GBS a CIDP - hereditární neuropatie - toxické neuropatie - diabetické neuropatie - vaskulitida
Neuromuskulární přenos	- botulismus - MG - LEMS
Myopatie	- svalové dystrofie - metabolické myopatie - mitochondriální myopatie - periodické paralýzy - toxické myopatie - zánětlivé myopatie - myopatie u systémových chorob

CIDP – chronická zánětlivá demyelinizační polyneuropatie, GBS – Guillainův-Barrého syndrom, LEMS – Lambertův-Eatonův myastenický syndrom, MG – myasthenia gravis

■ **Tabulka 2.3** Neuromuskulární nemoci v dětství a v časně dospělosti

Nemoci předních míšních rohů	- spinální svalová atrofie typ III - poliomyelitida - amyotrofická laterální skleróza
Periferní neuropatie	- GBS, CIDP - hereditární neuropatie
Neuromuskulární přenos	- botulismus - MG - kongenitální myastenické syndromy - LEMS
Myopatie	- kongenitální myopatie - svalové dystrofie - metabolické myopatie - mitochondriální myopatie - periodické paralýzy - endokrinní myopatie - toxické myopatie - zánětlivé myopatie

2.2 KLINICKÉ VYŠETŘENÍ NEMOCNÉHO

2.2.1 Potíže a příznaky motorického systému

Svalová slabost

Vyskytuje se u většiny neuromuskulárních poruch. Vznik svalové slabosti může být náhlý či pozvolný, stupeň oslabení je možno měřit pomocí svalového testu (MRC – Medical Research Council), pomocí různých vigorimetrů (např. síla stisku ruky). Je důležitá distribuce oslabení – paréz – svalů (distální, proximální, kombinovaná, trupová).

Svalový tonus

Definice svalového tonu – odpor, který pociťuje vyšetřující při pasivním protažení svalu. Má složky neurální, fibroelastické i kombinace obou složek. Hypotonie se vyznačuje vymizením odporu svalu při pasivním protažení. Hypertonie je zvýšený odpor svalu při pasivním protažení. Může se rozvíjet na podkladě snížené inhibice na míšní úrovni (např. spasticita), zvýšenou aktivitou sestupných drah (např. rigidita) či zvýšením odporu vazivových struktur.

Trofika svalu

Objem svalu je dán genetickou dispozicí, stavem výživy, fyzickou aktivitou (cvičením). Snížený objem svalu je hypotrofie a v těžkých případech atrofie svalu. Vzniká na podkladě různých faktorů – z inaktivity, při poruchách výživy, v rámci neurogenních poruch (např. při amyotrofické laterální skleróze/nemoci motoneuronu [ALS/MND], těžkých motorických neuropatiích) či myopatií (svalové dystrofie, polymyozitidy, myozitidy s inkluzními tělísky [IBM]). Atrfie svalů se však vyskytují také u poruch neuromuskulárního přenosu – u myasthenia gravis, a to zejména při nálezů anti-MuSK protilátek. Hypertrofie svalů – např. lýtkových – se vyskytuje u myotonie (Beckerova forma). Pseudohypertrofie svalů, kdy sval má větší objem, a přitom nejde o svalovou tkáň, ale o vazivo a tuk, se vyskytují u řady chorob. Pro dystrofinopatie (Duchenneovu) je typická hypertrofie lýtek, deltových svalů, kruhového svalu úst.

Únava svalu

Mnoho pacientů s neuromuskulárním onemocněním si již v počátku nemoci stěžuje na výraznou svalovou únavu.

Jedním z prvních příznaků nemoci je únava u ALS, Pompeho choroby či myotonické dystrofie. Únava v pozdním stadiu nemoci se jako reziduální příznak vyskytuje u postpoliomyelitického syndromu, Guillainova-Barrého syndromu (GBS) či myozitidy. Pokud nemocný udává výraznou únavnost, avšak nejsou přítomny objektivní známky únavy a je normální hladina kreatinkinázy, pak je málo pravděpodobné, že jde o neuromuskulární onemocnění. Chronický únavový syndrom není neuromuskulární choroba.

Fascikulace a myokymie

Fascikulace vznikají aktivací všech svalových vláken náležejících k jedné motorické jednotce (MU). Klinicky se projeví simultánní kontrakcí svalových vláken jedné MU. Fascikulace je možno vidět, prokázat palpací a rovněž (i v hlubokých vrstvách svalu) identifikovat pomocí ultrasonografu a zejména pomocí jehlové elektromyografie (EMG). Rozsah kontrakce závisí na velikosti MU – od několika svalových vláken (mimické svaly) až po několik set vláken (lýtkové svaly). Fascikulace lze pozorovat v klidu (záškuby pod kůží, někdy i opakující se záškuby), jejich výskyt se zvýší po silnější kontrakci svalu či po poklepu na sval. Vyskytují se na lýtkách po sportování či delší chůzi, na mimických svaích i drobných svaích ruky při léčbě pyridostigminem (u myasthenia gravis). Četné fascikulace v různých svaích jsou časté u nemocných s ALS/MND, avšak mohou být i zcela benigním příznakem (u anxiety, ve stresu, po theinu či kofeinu).

Myokymie jsou spontánní rytmické a přechodné se vyskytující záškuby jednotlivých skupin svalových vláken ve svalu. Nejsou provázeny motorickým efektem – pohybem v kloubu, avšak lze je pozorovat, palpatovat, detekovat ultrasonografem i EMG. Vyskytují se při únavě (víčka), v rámci hyperexcitačního syndromu (Morvan, Isaacs), u pozdní postradiační léze plexus brachialis mají diferenciálně diagnostickou důležitost. Jedná se o repetitivní, rytmickou a téměř synchronní aktivaci několika MU.

Myotonie

V klinickém nálezů se myotonie vyznačuje prodlouženou kontrakcí a opožděnou relaxací kosterního svalu. Podkladem této kontrakce provázené svalovou hypertonií jsou výboje svalové membrány, které narůstají a klesají ve frekvenci i ve velikosti potenciálu. Tyto myotonické výboje se charakteristicky projevují při EMG, kdy zvukově připomínají startující motorku či motorovou pilu (undulující frekvence i amplituda). Výboje se provokují

mechanicky – pohybem hrotu EMG jehly. Myotonické výboje se mohou objevit i spontánně. Akční myotonie se objevuje po svalové kontrakci. Perkusní myotonie se pozoruje po mechanické stimulaci – např. poklep kladívka na špátli na hraně jazyka. Nemocní si stěžují na neschopnost uvolnit stisk (po uchopení předmětu), po podání ruky, při práci či hře na hudební nástroj (piano, kytara). Při opakování stisku se postupně snižuje stupeň myotonické reakce u myotonické dystrofie (I a II). U paramyotonia congenita se opakováním stisku (kontrakce) zvyšuje myotonická odpověď a chlad rovněž zvyšuje kontrakci.

Krampy

Spontánní krátce trvající a bolestivé kontrakce svalu či jeho části se nazývají krampy. Tyto svalové křeče se mohou uvolnit protažením svalu. U zdravých osob se krampy vyskytují v průběhu cvičení a po něm, po námaze, ve spánku. Krampy se nejčastěji vyskytují v lýtkách, flexorech stehů, ve svaích nohou. Poruchy periferního motoneuronu mohou být příčinou krampů. Krampy se však nevyskytují u centrálních poruch – při lézi kortikospinální či kortikobulbární dráhy. Některé myopatie se mohou projevit krampy. V terapii se zkouší preparáty chininu, myorelaxancia, dále je nutná úprava iontů, úprava poruch prokrvení, léčba radikulopatie.

Bolest u neuromuskulárních chorob

Muskuloskeletální bolest vzniká na podkladě přetížení, kontraktur či zánětu a má jinou klinickou charakteristiku než neuropatická bolest. Nemocný lokalizuje neuropatickou bolest do inervační oblasti postiženého kořene, plexu či nervu a bývá často intenzivní v klidu či v noci. Neuropatická bolest se obvykle vyskytuje u diabetické, alkoholické či amyloidní neuropatie. Akutní radikulární bolest provází herpetickou radikulitidu či

Lymeskou borreliózu. Různé typy neuropatické bolesti se vyskytují u GBS. Svalové bolesti se objevují v klidu u dermatomyozitidy, polymyozitidy, virových myozitid či rhabdomyolýzy. Často bývá přítomna svalová ztuhlost. Bolest v průběhu cvičení (např. při delším pochodu) se objevuje u celé řady myopatií (např. McArdleho glykogenóza). Svalové bolesti jsou charakteristické pro svalové dystrofie – facioskapulohumerální dystrofii (FSHD), Beckerovu dystrofinopatii či pletencové formy svalové dystrofie.

2.2.2 Senzitivní poruchy

Podle typu postižených senzitivních neuronů (axonů, myelinových pochev, gangliových buněk) si nemocní stěžují na brnění, mravenčení, tupost, nejistotu při pohybu končetiny (ataxií), pocity chladu a horka. Při postižení silných vláken je v popředí porucha taktilního čítí, propiocepce, brnění a při postižení tenkých vláken se vyskytují pocity chladu, horka, přecitlivělost na termické i taktilní podněty, neuropatická bolest. Neuropatická bolest má různou charakteristiku a je popisována nemocnými různými výrazy. Bývá pálivá, projíždívá, chladivá, píchavá, svíravá. K detekci neuropatické bolesti a její semikvantifikaci se používají různé dotazníky (např. PD4).

Při vyšetření silných vláken hodnotíme (tab. 2.5):

- povrchní citlivost (včetně ohybu detekčních vláken)
- polohocit, pohybocit
- vibrační čítí – Rydelova-Seifferova ladička 128 Hz (na dolní končetině – bazální článek palce, vnitřní kotník, tuberositas tibiae)

■ Tabulka 2.5 Typy vláken v periferních nervech

Typ vláken	Inervované struktury	Vyšetření
A - alfa	kosterní svalová vlákna	svalový test
A - beta	taktilní čítí vibrace	filamenta, vata, štětec graduovaná ladička (64 či 128 Hz)
A - gama	motorická inervace intrafuzálních vláken	testování svalového tonu, spasticity
A - delta	ostrá bolest chlad	píchnutí (neurotipsy), hrot zkumavka se studenou vodou (20 °C)
C	teplo	zkumavka s teplou vodou (40 °C)

■ Tabulka 2.6 Oslabení svalů, klinické příznaky a příklady neuromuskulárních chorob

Postižené svaly	Obtíže a příznaky	Neuromuskulární choroby
zevní okohybné svaly	diplopie, ptóza, neostře vidění	myasthenia gravis Miller-Fisherův syndrom diabetes mellitus mitochondriální cytopatie
m. levator palpebrae superioris	ptóza funkční slepota bolesti šijových svalů — trvalá retroflexe lbi	myasthenia gravis OPMD myotonická dystrofie typu I mitochondriální cytopatie Pompeho nemoc
žvýkácí svaly	pomalé žvýkání pacient si podepírá bradu atrofie žvýkačů (massetery, vpadlé spánky)	myasthenia gravis ALS/MND Kennedyho nemoc OPMD myotonická dystrofie I. typu kongenitální myopatie
mimické svaly (obličej)	nemocný spí s otevřenýma očima ztráta asymetrie mimika, plochá mimika (smích, pláč) dysartrie, slinění pití pomocí slámky kouše se do tváří	myasthenia gravis GBS FSHMD OPMD myotonická dystrofie I. typu mitochondriální cytopatie Lymeská borrelióza
polykácí svaly	dysfagie změna jídelních návyků úbytek hmotnosti (> 10 %)	ALS/MND myasthenia gravis GBS či MFS Kennedyho nemoc, OPMD myozitida, sporadická IBM myotonická dystrofie I. typu
svaly sloužící fonaci a artikulaci	dysartrie, nazolálíe dysfonie	myasthenia gravis ALS/MND Kennedyho nemoc, OPMD CMT 2A neuralgická amyotrofie (hereditární)
svaly jazyka	dysartrie, dysfagie	myasthenia gravis ALS/MND, PMA myotonická dystrofie typu I
svaly krku, šíje	bolesti šijových svalů nemocní si přidržují bradu přepadání hlavy neudrží hlavu při posazení zleže	myasthenia gravis ALS, PMA FSHMD myozitida, sporadická IBM idiopatický drop head syndrom
svaly pletence ramenního	odstávající lopatky únavnost obtíže při česání, mytí vlasů	ALS/MND SMA myasthenia gravis myozitida, Pompeho nemoc

■ **Tabulka 2.6** Oslabení svalů, klinické příznaky a příklady neuromuskulárních chorob – pokračování

Postižené svaly	Obtíže a příznaky	Neuromuskulární choroby
svaly předloktí a rukou	potíže při psaní a drobných činnostech rukou	ALS/PMA MMN distální myopatie sporadická IBM
svaly pánve a stehy	obtíže při vstávání ze židle obtížná chůze po schodech chůze s nestabilní pánví	ALS či PMA Kennedyho nemoc GBS či CIDP iIBM
svaly bérce a nohou	zakopávání špičkou pokles špičky	ALS či PMA MMN FSHMD, OPMD, myozitida Pompeho nemoc
paraspinální svaly	únava zad, kyfóza	ALS, PMA, FSHMD myozitida (iIBM, DM, PM) distální myopatie,
svaly břišní stěny	pokles břicha, pupku	Pompeho nemoc FSHD
dýchací svaly	dušnost, ranní bolesti hlavy noční můry, ortopnoe	ALS, PMA, SMA GBS, CIDP myasthenia gravis BMD, FSHMD

ALS – amyotrofická laterální skleróza, BMD – Beckerova svalová dystrofie, CIDP – chronická zánětlivá demyelinizační polyneuropatie, CMT – Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, DM – dermatomyozitida, FSHD – facioskapulohumerální dystrofie, FSHMD – facioskapulohumerální muskulární dystrofie, GBS – Guillainův-Barrého syndrom, IBM – myozitida s inkluzními tělísky, MFS – Miller-Fisherův syndrom, MMD – myotonická svalová dystrofie, MMN – multifokální motorická neuropatie, MND – nemoc motoneuronu, OPMD – okulo-faryngeální svalová dystrofie, PM – polymyozitida, PMA – progresivní svalová atrofie, SMA – spinální svalová atrofie

Funkci tenkých vláken vyšetřujeme:

- teplými a studenými podněty
- srovnáním tupých a ostrých stimulů
- bolestivými podněty (povrchové – kožní – i hluboké – stisk šlachy)

Při vyšetření neuropatické bolesti se hodnotí allodynie:

- statická (opakovaný dotek bolestivé zóny tupým předmětem provokuje algický vjem)
- dynamická (přejíždění bolestivé kožní zóny štetčkem provokuje algie)
- chladová (opakované chladové podněty provokují bolest)
- tepelná

2.2.3 Základní neuromuskulární syndromy

Postižení jednotlivých svalů a svalových skupin vede k rozvoji typických potíží nemocných, s různým stup-

něm parézy v klinickém nálezu (svalový test) a zvýšeným výskytem u některých neuromuskulárních chorob (tab. 2.6–2.10).

Přehled nejčastějších neuromuskulárních syndromů a jejich příznaky a příčiny jsou uvedeny v tabulce 2.11.

U neuromuskulárních nemocí spojených s poruchou respirace (tab. 2.12) je nutno pátrat po výskytu ortopnoe a pak i dalších příznaků spojených s respiračním distresem (tachypnoe, tachykardie, neklid, anxieta) i s výskytem hypoxie (ranní bolesti hlavy, nespavost, porucha koncentrace). Je třeba provést spirometrii v sedě i vleže. Pokud se vitální kapacita vleže sníží o více než 10 %, pak se může jednat o respirační insuficienci (bránice).

Schéma důležitých bodů neurologického vyšetření u neuromuskulárních poruch uvádí tabulka 2.13.

5 MAGNETICKÁ REZONANCE V DIAGNOSTICE NERVOSVALOVÝCH ONEMOCNĚNÍ

Lívie Mensová, Radim Mazanec

V uplynulých letech se magnetická rezonance (MRI) stala důležitou součástí diagnostického procesu i následné péče o pacienty s neuromuskulárními onemocněními. Zejména v myologii se zařadila vedle klinického a elektrofyziologického vyšetření k základním metodám. MRI umožňuje neinvazivní zobrazení všech svalových skupin ve vysokém rozlišení, posouzení svalové atrofie a díky využití vhodných sekvencí výbornou detekci tkáňových změn charakteru edému či tukové přestavby. Tím může MRI výrazně přispět k diagnostice zánětlivých i hereditárních myopatií. Zásadní přínos MRI spočívá ve stanovení rozsahu a stupně poškození jednotlivých svalů, ale také v možnosti identifikovat vzorec postižení svalů (pattern of involvement), který je charakteristický pro určitou klinickou jednotku. Těchto informací lze následně využít při indikaci dalších invazivních či nákladných vyšetření (molekulárně genetického vyšetření, svalové biopsie). Stále více se uplatňuje také retrospektivní hodnocení MRI v korelaci s fenotypem a výsledky molekulárně genetického vyšetření. MRI nález může napomoci ozřejmit roli mutací nejasného významu nalezených při vyšetření panelu genů či celogenomovém/exomovém sekvenování. Kvantitativní svalová MRI umožňuje objektivní stanovení procentuálního zastoupení tukové tkáně a je široce využívána k monitoraci přirozeného průběhu onemocnění a sledování efektu léčby v klinických studiích.

Rychle se rozvíjející a perspektivní metodou je rovněž zobrazování periferních nervů magnetickou rezonancí a specializované metody jako MR neurografie a MR traktografie přinášejí cenné doplňující informace tam, kde jsou možnosti elektrofyziologického testování limitovány např. špatnou dostupností nervu pro stimulaci.

5.1 MAGNETICKÁ REZONANCE V MYOLOGII

Zobrazovací protokol (obr. 5.1)

Magnetická rezonance svalů se nejčastěji provádí na běžně dostupných přístrojích s magnetickým polem o síle 1,5,

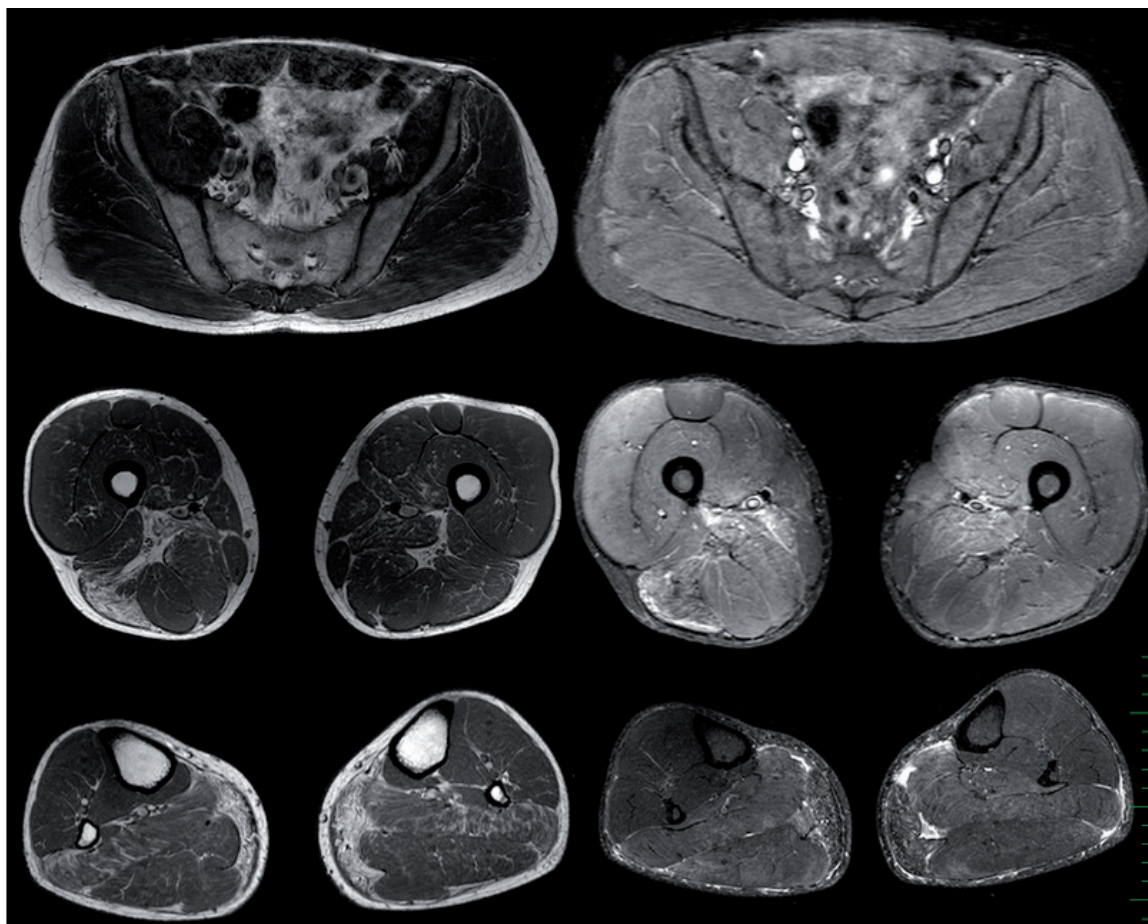
případně 3,0 Tesla bez využití kontrastní látky. Všeobecně platný protokol pro diagnostiku svalových onemocnění v tuto chvíli neexistuje. Vedle zlatého standardu zobrazení dolních končetin bývá u neuromuskulárních pacientů stále častěji využíváno celotělové zobrazení (whole-body MRI, WBMRI) zachycující svalové skupiny od musculus temporalis po drobné svaly chodidla. Standardně využívanými sekvencemi jsou T1 či Dixon k zobrazení atrofie a tukové přestavby a sekvence STIR (short-time inversion recovery), T2, nebo IDEAL T2, které umožní homogenizaci potlačení signálu tukové tkáně a ozřejmí edematózní změny. Pro zkrácení vyšetřovacího času při zachování kvality obrazu a rozlišení jsou využívány turbo/fast spin echo sekvence. Přesné nastavení parametrů závisí na typu přístroje, ale také na pacientovi. U dospělých je základem axiální zobrazení pánevního pletence, stehna a lýtky při nastavení tloušťky řezu (slice thickness) 5–8 mm a mezery mezi řezy (slice gap) 5–10 mm. Takovéto vyšetření trvá cca 40 min. U dětských pacientů je žádoucí zkrácení protokolu, toho lze docílit rozšířením mezery mezi řezy. Doba strávená v přístroji zabere cca 30 min a protokol je úspěšně aplikovatelný i u dětí starších 4 let bez nutnosti sedace či celkové anestezie. U mladších dětí je na místě zvážit možný přínos MRI versus rizika spojená se sedací a anestézií, od zobrazení případně ustoupit a provést přednostně molekulárně genetické vyšetření. Pracoviště specializovaná na zobrazování svalů jsou schopna provést i WBMRI v čase cca 45 minut.

U naprosté většiny pacientů dostačuje axiální zobrazení, v indikovaných případech (méně obvyklé ložiskové změny, vyšetření jiných svalových skupin např. žvýkačské svaly, kořen jazyka), lze doplnit zobrazení v rovině koronární či sagitální.

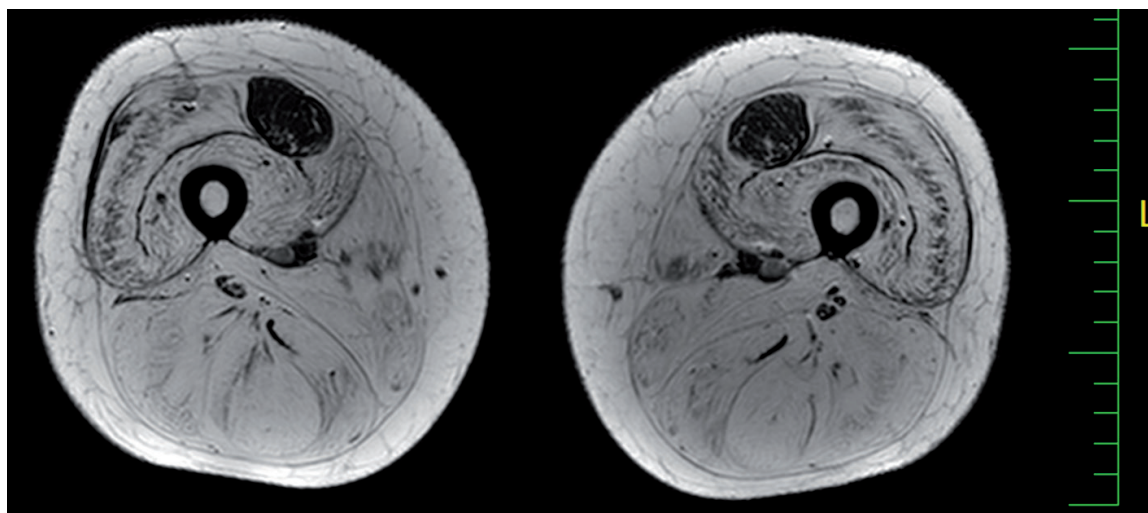
Hodnocení

Hodnocení se v zásadě neliší od standardního popisu jakékoli zobrazovací metody a zahrnuje posouzení:

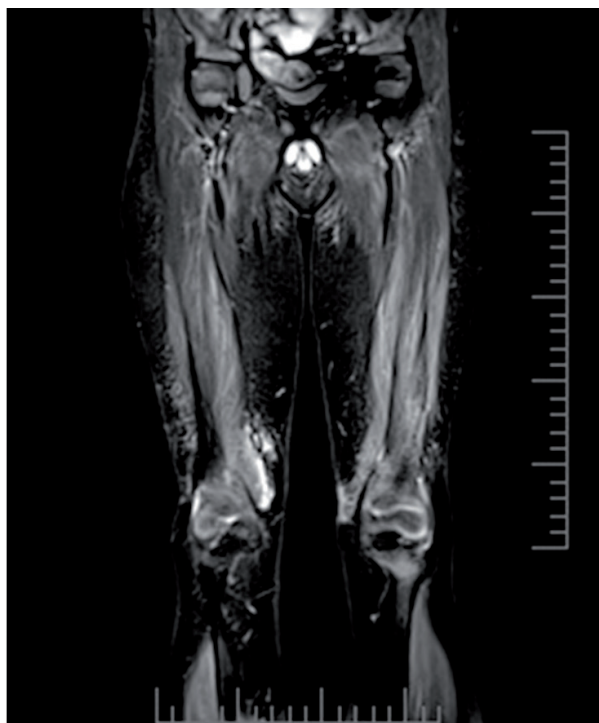
- tvaru svalu, svalové skupiny (normální konfigurace, deformace)
- velikosti (norma, atrofie, hypertrofie)



Obr. 5.1 Základní protokol – axiální zobrazení dolních končetin v oblasti pánve, stehna a lýtky v sekvenci T1W (vlevo) a STIR (vpravo).
Obrázek použit s laskavým svolením Kliniky JL, s. r. o.



Obr. 5.2 Axiální T1W zobrazení stehien pacientky s pokročilou formou autozomálně recesivně dědičné pletencové svalové dystrofie typu 2A (LGMD2A). V posteriorním a mediálním kompartmentu jsou svaly zcela nahrazeny hypersignální tukovou tkání. V m. vastus lateralis, medialis a intermedius lze pozorovat zbytky svalové tkáně v centrální části svalu. M. rectus femoris charakteristicky ušetřen. Obrázek použit s laskavým svolením Kliniky JL, s. r. o.



Obr. 5.3 Zobrazení stehna u pacienta s dermatomyozitidou v sekvenční STIR. Vysoká intenzita signálu v oblasti m. quadriceps femoris odpovídá edematózním změnám ve svalové tkáni. *Obrázek použit s laskavým svolením MUDr. Jany Haberlové, Ph.D., a Kliniky zobrazovacích metod 2. LF UK a FN Motol*

- architektiky tkáně (homogenní, známky tukové přestavby, stav přilehlé pojivové tkáně)
- fokálních lézí (kalcifikace, tumorózní změny)
- signálových změn (edém)

Tvar, velikost a architektiku tkáně lze popsat nejlépe z T1 váženého zobrazení (T1W). V T1W je intenzita signálu svalové tkáně mírně vyšší než intenzita signálu vody a výrazně nižší než intenzita signálu tukové tkáně, která se díky krátkému relaxačnímu času zobrazuje jako světlá, jasná (obr. 5.2). K posouzení přítomnosti signálových změn charakteru edému se využívají sekvence potlačující signál tukové tkáně – nejčastěji STIR, případně T2W s potlačením tuku. V tomto zobrazení se edém zobrazuje jako hypersignální (světlá) oblast s vysokou koncentrací molekul vody (obr. 5.3).

Edém

Při edému svalové tkáně dochází k navýšení objemu vody v extracelulárním i intracelulárním prostoru. K průkazu edematózních změn využíváme sekvence potlačující signál tukové tkáně: STIR, T2WFS. V těchto sekvencích se edematózní tkáň zobrazuje jako hypersignální, tedy

světlá. Změny mohou mít různý charakter od fokálního prosáknutí jednotlivého svalu po povšechný edém např. při rhabdomyolýze.

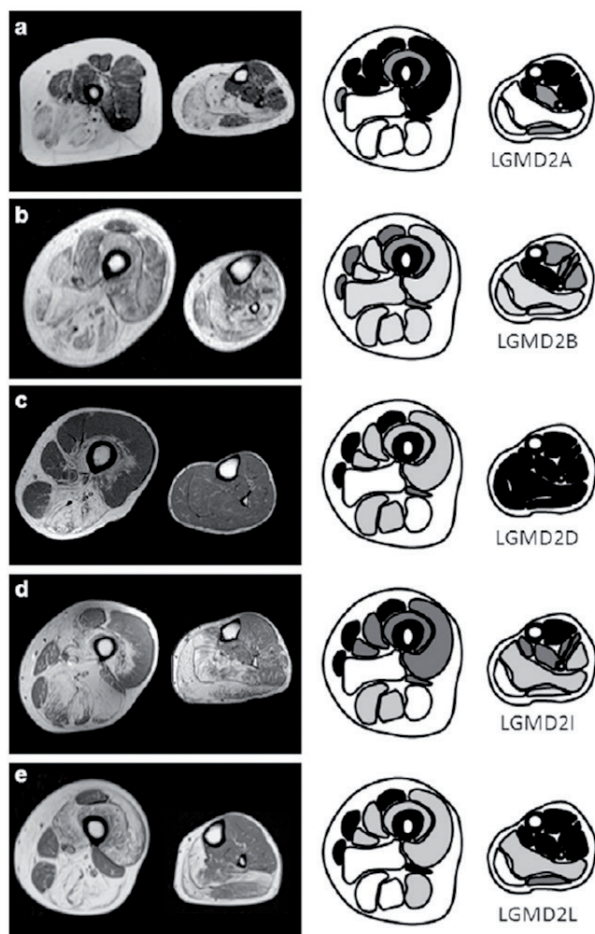
Etiologie edematózních změn je velmi široká:

- denervace
- autoimunitní zánětlivé myopatie (dermatomyozitida, polymyozitida)
- infekční onemocnění svalu či přilehlých struktur
- traumata
- iatrogenní příčiny (ozařování)
- rhabdomyolýza (toxická, léky indukovaná)
- hereditární myopatie
- svalové dystrofie

Fyziologicky je edém ve svaích přítomen během a po fyzické zátěži. Edém tedy není zdaleka jen známkou zánětlivých myopatií, ale jeho přítomnost je intenzivně zkoumána i v souvislosti s hereditárními svalovými onemocněními, zejména svalovými dystrofiemi. Histopatologické studie ukazují, že přítomnost edému poukazuje na poškození integrity svalového vlákna, což následně vede ke zmožení intracelulární tekutiny, rozvoji lokálního zánětu a postupné degeneraci svalových vláken, která jsou v pozdějších stádiích onemocnění nahrazena tukem a vazivem. Edém svalové tkáně je odrazem diskrétního poškození svalových vláken nezávisle na příčině (toxická, metabolická, zánětlivá) a předchází tukové degeneraci. Jeho zobrazením lze pomocí MRI monitorovat aktivitu onemocnění a cíleně vybrat místo vhodné pro svalovou biopsii (sval s mírným stupněm poškození – tedy sval, který jeví známky patologie – edém/tuková přestavba, ale zároveň má zachován dostatek svalových vláken k histopatologickému hodnocení).

Tuková degenerace

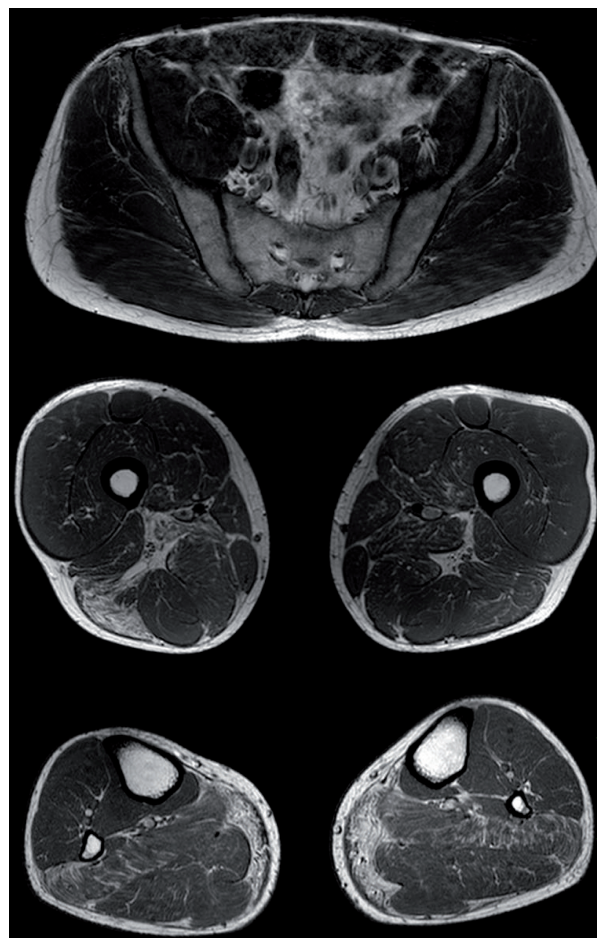
Tuková degenerace je pojem označující náhradu svalové tkáně tkání tukovou. Příčin je celá řada: stárnutí, inaktivita, imobilita končetiny a z neurologického hlediska je podstatné chronické stadium denervace, degenerativní a dystrofická svalová onemocnění. Změny mohou mít fokální či difúzní charakter a jejich posouzení má význam zejména u symptomatických pacientů s podezřením na přítomnost hereditárního svalového onemocnění. Odhalení vzorce postižení svalu u těchto pacientů může podpořit klinickou diagnózu, zúžit diferenciální diagnostické úvahy a zásadně ovlivnit následný diagnostický postup. Pro tyto účely jsou využívány semikvantitativní vizuální škály, nejrozšířenější je hodnocení sestavené Mercurim (2002) a modifikované Fischerem (2008), které definuje čtyři stupně dystrofických změn (tukové degenerace) svalu:



Obr. 5.4 Axiální T1W zobrazení levého lýtky a stehna u pacientů s různými formami autosomálně recesivně dědičné pletencové svalové dystrofie a odpovídající schematické kresby ukazující selektivní postižení jednotlivých svalů v odstínech šedi, kdy bílá znázorňuje nejtěžší stupeň postižení a černá normální svalovou tkáň. MRI snímky poskytují příklady selektivního svalového postižení u konkrétních pacientů, kresby shrnují dosavadní poznatky a zobrazují vzorce postižení svalů u jednotlivých typů onemocnění (Straub *et al.*, 2012)

- 0 – normální vzhled svalu
- 1 – mírné: stopy zvýšení intenzity signálu v T1W
- 2 – střední: zvýšení intenzity signálu v T1W se splýváním v méně než 50 % svalu
- 3 – těžké: zvýšení intenzity signálu v T1W se splýváním ve více než 50 % svalu
- 4 – konečné stadium: celý sval nahrazen pojivovou a tukovou tkání o vyšší hustotě

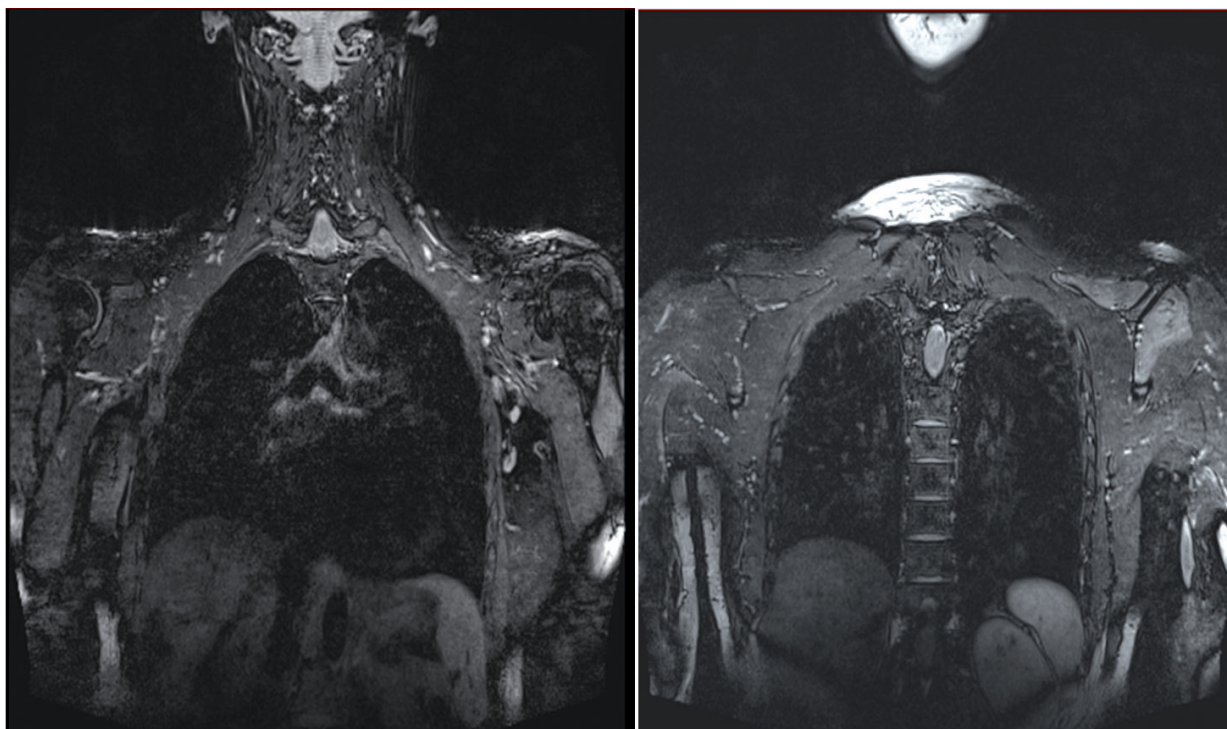
Hodnocení MRI by mělo vždy být prováděno v korelaci s klinickým stavem pacienta a výsledky dalších vyšetření. V pokročilých fázích onemocnění, kdy jsou dystrofické změny rozsáhlé, dochází k zastření vzorce



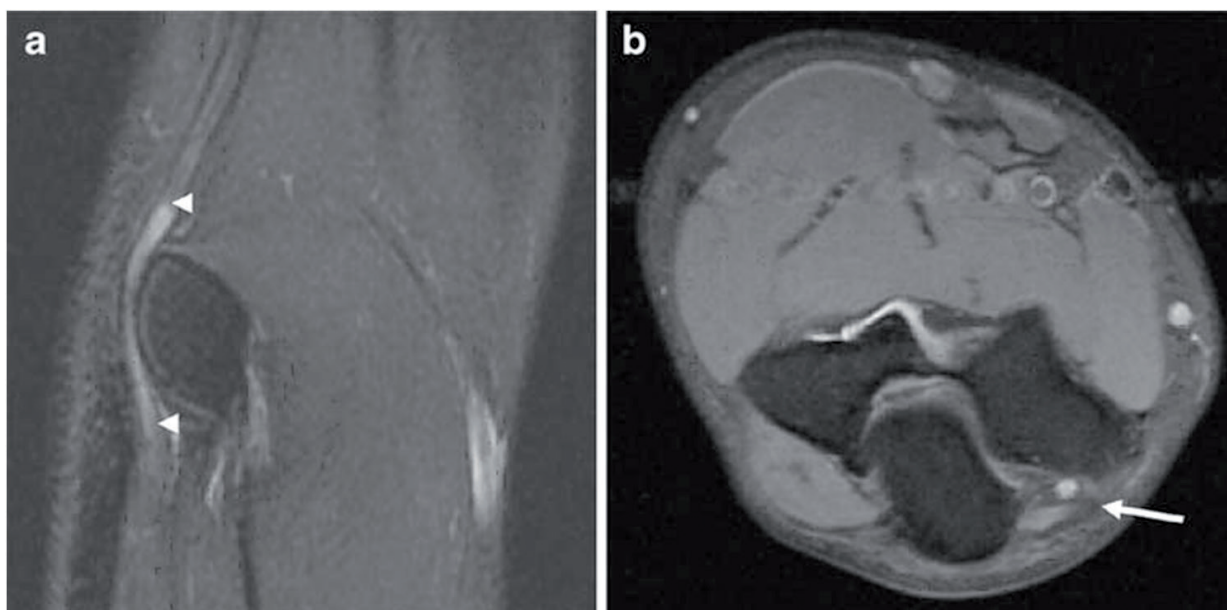
Obr. 5.5 Axiální T1W zobrazení u pacienta s formou autosomálně recesivně dědičné pletencové svalové dystrofie typu 2I (LGMD2I, LGMD R9 FKRP-related). Obrázek použit s laskavým svolením Kliniky JL, s. r. o.

postižení ve smyslu kombinace postižených a ušetřených svalů (obr. 5.4, 5.5). Užitečné pro diagnostiku pak může být komparativní hodnocení (např. u pletencové svalové dystrofie LGMD R1 – autosomálně recesivní kalpainopatie bývá skupina adduktorů a m. semimembranosus postižen výrazněji než m. gracilis).

Kvalitativní, případně semikvantitativní hodnocení je dostačující pro diagnostiku, navigaci svalové biopsie či orientační hodnocení interindividuální progresy. Pro objektivní hodnocení progresy či efektu léčby v klinických studiích jsou k dispozici metody kvantitativního hodnocení svalové MRI, např. výpočet tukové frakce.



Obr. 5.6 Koronární zobrazení n. suprascapularis v sekenci STIR u pacienta s neuralgickou amyotrofií. Vpravo: Zvýšení intenzity signálu postiženého n. suprascapularis. Vlevo: Zvýšení intenzity signálu v m. supraspinatus a m. infraspinatus odpovídá subakutním denervačním změnám. *Snímek použit s laskavým svolením MUDr. Martina Kynčla a Kliniky J.L., s. r. o.*



Obr. 5.7 Léze n. ulnaris v oblasti lokte. Poškozený nerv se zobrazuje s nápadně vysokou intenzitou (šipky). *Snímek použit s laskavým svolením MUDr. Martina Kynčla a Kliniky J.L., s. r. o.*

Závěr

Výhody MRI jako diagnostického nástroje u svalových onemocnění jsou nezpochybnitelné: výborné zobrazení měkkých tkání, možnost vysokého rozlišení, široké spektrum získaných informací v závislosti na použité sekvenci, neinvazivita, nepřítomnost radiační zátěže. Její hlavní přínos spočívá v možnosti navigace svalové biopsie, zacílení molekulárně genetického vyšetření a objasnění mutací nejasného významu. Za určitých okolností je MRI pro detekci svalových abnormalit citlivější než klinické vyšetření, což naznačuje, že může být užitečná pro hodnocení subklinického svalového postižení u pacientů s nespecifickými příznaky (např. myalgie a únava), nebo asymptomatickou hyperCKemií. Schopnost odlišit myopatické a neuropatické procesy na svalové MRI zůstává omezená.

U pacientů, kde je MRI kontraindikována – pacienti s paramagnetickými implantáty, kardiostimulátorem apod., malé děti s nutností užití analgosedace, představuje vhodnou alternativu sonografie.

Vývoj v myologii směřuje k užívání celotělových protokolů, které podávají informaci o všech svalových skupinách, a rovněž ke kvantifikaci a objektivizaci hodnocení MRI. Rozpoznávání vzorců postižení by v budoucnu mělo usnadnit využití nástrojů umělé inteligence.

5.2 MAGNETICKÁ REZONANCE PERIFERNÍCH NERVŮ

Elektrofyzilogické vyšetření je tradiční metodou k posouzení léze periferních nervů, ale jeho možnosti jsou omezeny dostupností nervu pro stimulaci a u akutních lézí relativně dlouhým časem (2–3 týdny), než je poškození detekovatelné. Přínosné informace může poskytnout zobrazení MRI. Zásadní pro hodnocení je nejen nerv samý, ale i změny v přilehlých strukturách a zejména v inervovaných svaích. Akutní denervace (hypersignální změny podmíněné zvýšením objemu IC i EC tekutiny) se na MRI zobrazí do 24 h od vzniku léze, subakutní změny (zvýšená intenzita signálu, zmnožení tukové tkáně) v řádu týdnů až měsíců a chronické denervační změny (tuková přestavba, atrofie) v průběhu měsíců až let. Lokalizace těchto změn pouze na svaly inervované jedním nervem, difuzní postižení svalu a nepřítomnost perifasciálního a subkutánního edému v kombinaci s anamnestickými údaji je klíčová pro odlišení změn denervačních od primárního svalového postižení.

Protokol zobrazování periferních nervů zahrnuje axiální T1W a axiální T2W s potlačením signálu tukové tkáně nebo STIR. U nervu je posuzována intenzita signálu, průběh, průměr, vzhled fasciкул a jejich velikost, přítomnost perineurální fibrózy či tumorózních lézí. Zdravý nerv se v T1W zobrazuje se stejnou intenzitou jako svalová tkáň, v T2W je jeho signál mírně vyšší. Při poškození nervu dochází k neúměrnému zvýšení intenzity signálu, která dosahuje úrovně signálu tekutiny v cévách (obr. 5.6, 5.7).

Ještě detailnějšími metodami jsou zobrazení difuzního tenzoru (DTI, diffusion tensor imaging), MR neurografie a MR traktografie. Difuzní tenzor je matematický model difuze v 3D prostoru. DTI poskytuje nový typ kontrastu založený na citlivosti MR signálu k difuzi molekul vody ve tkáních a faktu, že difuze molekul vody v biologickém prostředí je závislá na mikrostruktuře tkáně. MRI neurografie kombinuje informace získané 2D a 3D zobrazením se zobrazováním s pomocí difuzních gradientních pulzů a poskytuje anatomicky přesné 3D zobrazení periferního nervu či plexu včetně ultrastrukturálních změn na úrovni fasciкул. V současnosti je využívána zejména neurochirurgie, a to k ozřejmení patologií brachiálního a lumbosakrálního plexu, u syndromu horní hrudní apertury a při detekci degenerace či regenerace periferních nervů. Stav nervů lze rovněž hodnotit kvantitativně a to s pomocí MRI traktografie. MRI neurografie a MRI traktografie jsou zejména díky technickému pokroku rychle se vyvíjející pomocné vyšetřovací metody, které nacházejí uplatnění zejména při plánování neurochirurgických výkonů a hodnocení pooperačního vývoje.

LITERATURA

1. Díaz-Manera J, et al. Muscle MRI in Muscular Dystrophies. *Acta Myol.* 2015;34(2-3):95–108.
2. Chhabra A, Madhuranthakam AJ, Andreisek G. Magnetic resonance neurography: current perspectives and literature review. *Eur Radiol.* 2018;28(2):698–707.
3. Chhabra A, Andreisek G, Soldatos T, et al. MR neurography: past, present, and future. *AJR Am J Roentgenol.* 2011;197(3):583–91.
4. Ibrahim I, Tintěra J, Škoch A, Jirů F. MR traktografie mozku a MR neurografie periferních nervů. *Ces Radiol.* 2017;71(4):345–52.
5. Mercuri E, Pichiecchio A, Allsop J, Messina S, Pane M, Muntoni F. Muscle MRI in inherited neuromuscular disorders: Past, present, and future. *J Magn Reson Imaging.* 2007;25(2):433–40.
6. Straub V, Carlier PG, Mercuri E. TREAT-NMD workshop: Pattern recognition in genetic muscle diseases using muscle MRI. *Neuromuscul Disord.* 2012;22 (Suppl 2):S42–S53.
7. Warman Chardon J, Díaz-Manera J, Tasca G, et al.; MYO-MRI Working Group. MYO-MRI diagnostic protocols in genetic myopathies. *Neuromuscul Disord.* 2019;29(11):827–41.
8. Wattjes MP, Fischer D. Neuromuscular imaging. New York: Springer; 2013.

6 NEUROMUSKULÁRNÍ ULTRASONOGRAFIE

Hynek Lachman, Radim Mazanec

Ultrasonografie (US) je radiačně nezářezová neinvazivní dynamická zobrazovací metoda vhodná pro vyšetření měkkých tkání. S postupně se zvyšujícím prostorovým rozlišením ultrazvukových přístrojů narůstá její význam i v diagnostice neuromuskulárních onemocnění. Zobrazení postižených nervů a svalů je komplementární k jejich funkčnímu vyšetření pomocí elektromyografie a je velkou výhodou, probíhají-li tato vyšetření na stejném pracovišti.

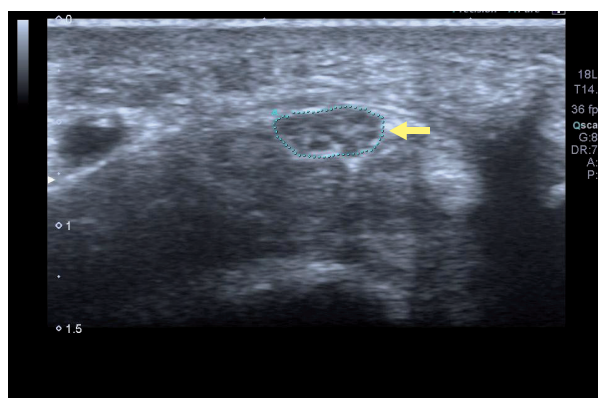
K základnímu ultrazvukovému vyšetření periferních nervů a svalů se používá lineární sonda v rozsahu 7–14 MHz, nižší frekvence pro hlouběji uložené struktury, vyšší frekvence pro povrchově uložené struktury a lepší rozlišení. Pro detailnější rozlišení povrchově uložených nervů a svalů (do hloubky cca 3 cm) je s výhodou použití vysokofrekvenčních sond (18–22 MHz). K vyšetření se používá základní B mód se zobrazením tkání ve stupních šedi. Barevný dopplerovský mód můžeme využít k zobrazení okolních cév a průkazu patologické vaskularizace. Velkou výhodou ultrazvukového vyšetření je zobrazení v reálném čase umožňující vizualizovat pohyb tkání (např. svalové kontrakce, fascikulace atd.), či zacílit vyšetření na místo s nejvyšší palpační bolestivostí. Limitací ultrazvukového zobrazení je nemožnost vyšetření tkání za kostními strukturami, neboť zde je akustický stín.

6.1 ULTRAZVUKOVÉ VYŠETŘENÍ PERIFERNÍCH NERVŮ

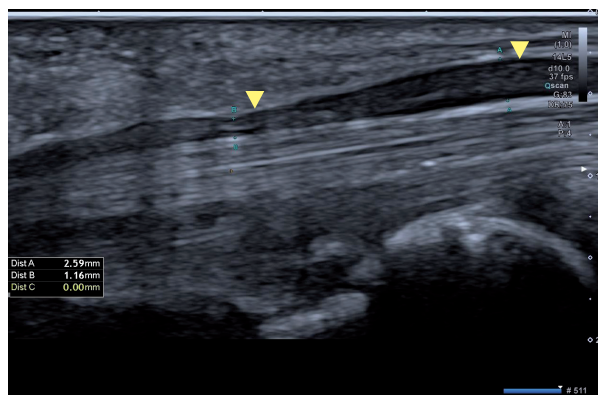
Periferní nervy lze pomocí ultrazvuku zobrazit od jejich výstupu z neuroforamin až po konečné periferní větvení. Limitací je průběh za kostními strukturami (např. krátký průběh brachiálního plexu za klíční kostí), velká hloubka uložení nervu snižující prostorové rozlišení přístroje (např. průběh lumbosakrálního plexu v pánvi). Nerv má v ultrazvukovém obrazu na příčném řezu voštinovitou strukturu (přirovnává se též k plástvi), kde hypoechogenní fascikly jsou obklopeny hyperechogenním perineuriem (obr. 6.1). Na podélném řezu je jeho struktura kabeliformní, střídají se hypoechogenní fascikly s hyperechogenními vazivovými složkami. Kromě echogenity nervu hodnotíme jeho rozměry, tvar, vaskularizaci a pohyb či vztah k okolním

tkáním. Rozměr lze změřit jako průměr nervu (řádově jednotky mm), ale nejčastěji používaný parametr je cross-sectional area (CSA), což je plocha jeho příčného průřezu (řádově jednotky až desítky mm čtverečních).

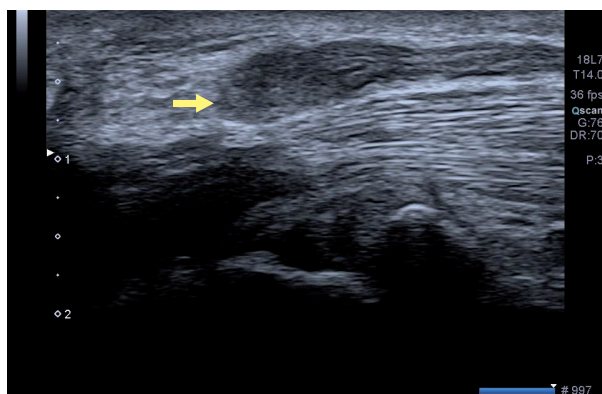
Při kompresi je rozměr nervu v daném místě snížen, distálně a zejména proximálně od místa komprese naopak zvýšen při sekundárně vzniklém edému nervu, kdy je patrné snížení jeho signálu (hypoechogenita) se ztrátou fascikulární struktury (obr. 6.2). Zobrazen lze i izolovaný edém fasciklu. U traumatických lézí nervů lze dobře



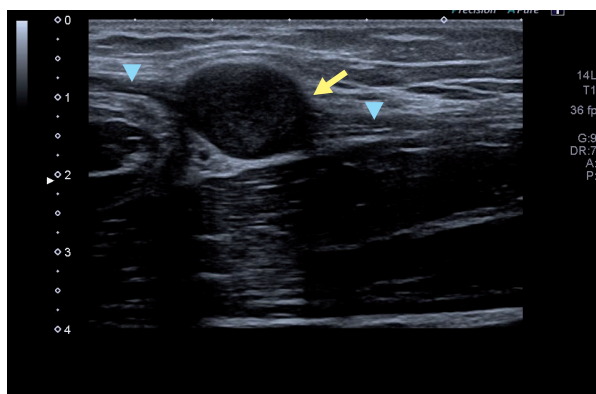
Obr. 6.1 Příčný řez – n. medianus v oblasti zápěstí, pod ním jsou šlachy flexorů prstů, nad ním tenký pruh ligamentum carpi transversum



Obr. 6.2 Podélný řez – komprese n. medianus v oblasti karpálního tunelu se zmenšením průměru v místě komprese a edémem nervu zejména proximálně od místa komprese



Obr. 6.3 Podélný řez – neurom n. medianus v oblasti zápěstí



Obr. 6.4 Podélný řez – schwannom n. ulnaris v axile, patrné hypoechogenní výrazné kulovité fokální rozšíření nervu

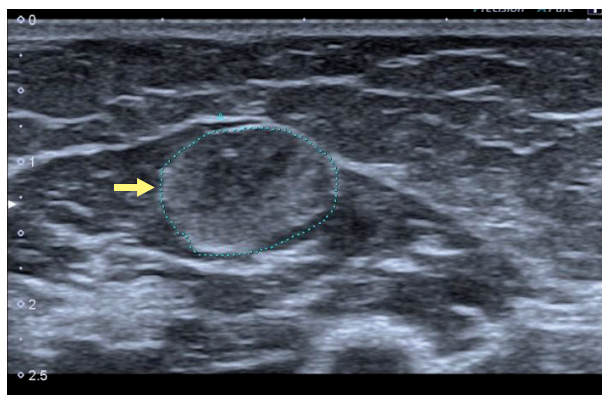
zobrazit jejich kontinuitu či přerušení s tvorbou neuromu (v podélném zobrazení hypoechogenní ukončení nervu s kyjovitým rozšířením – obr. 6.3), event. vznik neuromu in continuitatem. Důležitý je topický vztah nervu k patologickým strukturám (kostní fragmenty, jizvy, hematoma, ganglion, aberantní sval, tumor) nebo k fixačnímu materiálu (např. šrouby a dlahy). Dynamicky lze zobrazit abnormní pohyblivost nervu k okolním tkáním, jako je luxace ulnárního nervu přes mediální epikondyl či fixace nervu jizvou. Pomocí ultrazvuku lze dobře zobrazit tumory periferních nervů, projevující se lokálním zvýšením rozměrů postiženého nervu se změnou signálu, která závisí na typu nádoru (obr. 6.4). Svůj specifický ultrazvukový obraz mají i některé polyneuropatie, zejména chronické zánětlivé demyelinizační (např. CIDP), kde dochází k fokálnímu či regionálnímu zvýšení rozměrů nervu s edémem fasciкул (obr. 6.5) a ultrazvukové vyšetření může přispět k jejich diagnostice zejména v časně fázi onemocnění. Difúzní rozšíření nervů je možné vidět u některých

hereditárních polyneuropatií demyelinizačního typu, typicky u Charcot-Marie-Tooth typu 1A nebo hereditární neuropatie s tendencí k tlakovým obrnám (HNPP).

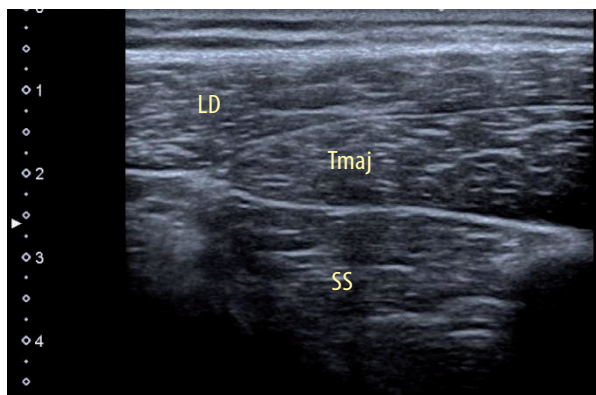
6.2 ULTRAZVUKOVÉ VYŠETŘENÍ SVALŮ

Svalová tkáň je v ultrazvukovém obraze hypoechogenní s hyperechogenními vazivovými septy, ohraničena je hyperechogenním epimyziem a fasciemi. Na příčném řezu se obraz svalu přirovnává k noční obloze (obr. 6.6). Hodnotíme trofiku svalu, echogenitu a volní kontrakci.

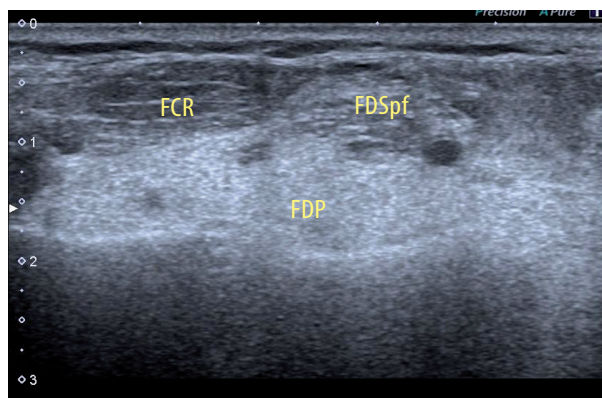
Nejčastějším patologickým nálezem u neuromuskulárních chorob je svalová atrofie se zvýšením signálu, které je dáno kombinací tukové a vazivové přestavby svalu, která zvyšuje jeho akustickou impedanci. Pomocí ultrazvuku lze odlišit, zda se jedná o neurogenní či



Obr. 6.5 Příčný řez – n. radialis na paži u pacienta s multifokální motorickou neuropatií. Je patrna fokální hypertrofie nervu (CSA 87 mm², norma do 10 mm²)



Obr. 6.6 Příčný řez – svaly kolem lopatky, nahoře m. latissimus dorsi, pod ním m. teres major, v hloubce m. subscapularis

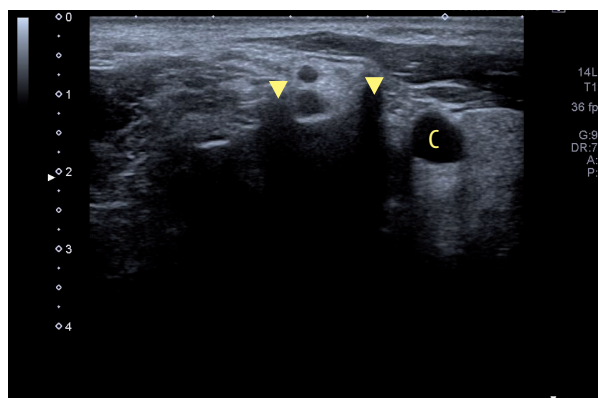


Obr. 6.7 Příčný řez předloktím u pacienta s Inclusion Body Myopathy se selektivní atrofií hlubokých flexorů prstů (+), parciální atrofií povrchových flexorů prstů

myogenní příčinu atrofie. U neurogenní atrofie je změna signálu nehomogenní a je dobře patrný hyperechogenní signál kosti pod příslušným svalem. Oproti tomu u myogenního postižení je zvýšení signálu homogenní a kostní echo mizí. Neurogenní příčinu může podpořit nález fascikulací, pro které je ultrazvukové vyšetření citlivější než jehlová EMG a senzitivita se zde udává až 100 %. V diagnostice myopatií pomáhá ultrazvukové vyšetření s určením specifického vzorce postižených svalů (predilekční postižení určitých svalových skupin – pattern of involvement) (obr. 6.7). Dále nám umožňuje určit správné místo k odběru vzorku tkáně u svalové biopsie. Pomocí ultrazvuku lze zobrazit i bránice, kde kromě trofiky hodnotíme i svalovou kontraktibilitu. Lze dobře porovnat obě strany, a toto vyšetření nám může nahradit invazivní vyšetření bránice jehlovou elektrodou.

6.3 ULTRAZVUKOVÉ VYŠETŘENÍ KRČNÍCH KOŘENŮ A BRACHIÁLNÍHO PLEXU

Krční kořeny jsou v ultrazvukovém obraze difuzně hypoechogenní, v příčném řezu mají tvar kruhu a dají se



Obr. 6.8 Kořen C6 vystupující mezi vyšším tuberculum anterior a nižším tuberculum posterior processu transversarii, nad ním blíže povrchu kořen C5

sledovat od processus transversus až na úroveň brachiálních trunků (obr. 6.8). Kvalita jejich zobrazení se interindividuálně liší, obecně obtížně zobrazitelný je kořen C8. Rozšíření nervových kořenů při edému lze vidět kromě traumatických radikulárních lézí např. u pacientů s akutní i chronickou zánětlivou demyelinizační polyneuropatií již v časném stadiu onemocnění.

LITERATURA

1. Maurits NM, Bollen AE, Windhausen A, et al. Muscle ultrasound analysis: normal values and differentiation between myopathies and neuropathies. *Ultrasound Med Biol.* 2003;29(2):215–25.
2. Pillen S, Arts IM, Zwarts MJ. Muscle ultrasound in neuromuscular disorders. *Muscle Nerve.* 2008;37(6):679–93.
3. Qrimli M, Ebadi H, Breiner A, et al. Reference values for ultrasonography of peripheral nerves. *Muscle Nerve.* 2016;53(4):538–44.
4. Simon NG, Ralph JW, Lomen-Hoerth C, et al. Quantitative ultrasound of denervated hand muscles. *Muscle Nerve.* 2015;52(2):221–30.
5. Tagliafico A, Cadoni A, Fisci E, et al. Reliability of side-to-side ultrasound cross-sectional area measurements of lower extremity nerves in healthy subjects. *Muscle Nerve.* 2012;46(5):717–22.
6. Walker FO, Cartwright MS, Alter KE, et al. Indications for neuromuscular ultrasound: Expert opinion and review of the literature. *Clin Neurophysiol.* 2018;129(12):2658–79.

KAZUISTIKA 1

Amyotrofická laterální skleróza: muž, který vzdoroval nemoci s pomocí rodiny

Petr Ridzoň

ANAMNÉZA

Do neuromuskulární ambulance se dostavil 60letý muž, normálního habitu, vědecký pracovník. Léčil se jen na hypertenzi a benigní hyperplazii prostaty. Z léků užíval Lokren, Xatral, Rhefluin.

Na obvodní neurologii byl vyšetřen pro půl roku zhoršenou výkonnost – nedokázal doběhnout na autobus, zakopával na nerovném terénu, hůře se mu chodilo do schodů. Větší obtíže měl s pravou nohou. Cirkadiálně obtíže nekolísaly. Rovněž se objevily záškuby ve sva-
lech, jak dolních končetin, tak i horních. Poslední měsíc měl křeče v lýtkách. Neměl senzitivní obtíže nebo bolesti.

Obvodní neurolog provedl CT mozku a MRI C páteře s normálním nálezem a vyslovil podezření na ALS.

VYŠETŘENÍ

Klinické vyšetření u příjmu

Objektivně byla normální artikulace a nález na jazyku. Masseterový reflex byl lehce zvýšen. Bez atrofií svalů na končetinách, ale viditelné fascikulace na DEL, BB, TRB, VSM. Síla podle svalového testu všude 5, kromě dorzální flexe nártu vpravo, kde byly 4, a vlevo – 4+. Dřep svdl. Reflexy povšechně živé, iritační jevy neza-
chyceny. Čítá a ladička normální.

Pomocná vyšetření

- *Biochemie*: Normální hodnoty běžné biochemie včetně T4, TSH, AST, CK. Negativní protilátky proti boreliím, chlamydiím, ENA, ANA.
- *CT mozku a MRI C páteře a Th páteře* s normálním nálezem.
- *Spirometricky* (vsedě): FVC 4,221 (91 % normy), FEV₁ 3,421 (94 % normy), PEF 7,5 l/s (85 %).

DIAGNOSTICKÁ ROZVAHA

Starší muž s postupně progredující slabostí dolních končetin, s difúzními fascikulacemi a hyperreflexií je pacient s vysokou suspekci na EMG nález odpovídající MND; očekáváme tedy nález odpovídající difúzní ztrátě motoneuronů – s patologickou spontánní aktivitou klidové a regeneračním nálezem v analýze potenciálů a Willisonově analýze. Diagnostický postup spočívá ve vyloučení polyneuropatické léze (kondukční studie) a pečlivém vyšetření většího počtu svalů z nejméně tří ze čtyř oblastí (bulbární, cervikální, torakální a lumbosakrální). Potvrzení uvedených změn ve třech segmentech při hyperreflexii znamená podle kritérií El Escorial jistou diagnózu ALS.

EMG nález

Neurografie (kondukční studie) ukazuje normální parametry vedení v motorických a senzitivních nervech.

Při jehlové EMG byly nalezeny fascikulace a fibrilace, pozitivní ostré vlny v IDI dx., EDC sin., DEL dx., TBA dx., VSM sin., rectus abdominis dx. Vysoké regenerační potenciály byly nalezeny v TBA, IDI, DEL a VSM (tab. 1.1).

■ Tabulka 1.1 EMG nález

Sval	Fibrilace, POV	Fascikulace	Regenerační potenciály
IDI dx.	++	++	+
EDC sin.	+	+	
DEL dx.	+	++	+
TBA dx.	++	++	+
VSM sin.	+	+	+
rectus abd. dx.	+	+	

DALŠÍ PRŮBĚH

Po stanovení diagnózy na EMG byl proveden podrobný edukační pohovor, kdy byl probrán další vývoj nemoci, možnosti léčby, prognóza. Byl nasazen riluzol, postupně podle potřeby byly předepisovány pomůcky – chodítko, mechanický vozík, antidekubitní podložky, otočný zvedák do vany, polohovací postel. Po zhoršení stavu hybnosti horních končetin, kdy již přestal ovládat myš od PC, si pacient koupil ovladač PC s detektorem pohybů očí, při rozvoji plné imobility pak i závažný transportní systém do bytu. Díky uvedeným pomůckám manželka zvládala péči sama, sama byla schopna pacienta dopravit do koupelny, umýt, napolohovat a většinu pomoci potřebovala až v preterminální fázi onemocnění. Pacient při kvadruplegii byl schopen dopsat vědeckou práci, kterou kolegové mohli prezentovat na zahraničním vědeckém fóru. Odmítl intubaci a UPV, zemřel doma v péči rodiny, v poslední fázi onemocnění s podporou ambulantní péče domácího hospice. Vzhledem k diagnóze mu rodina a plná paliativní péče pomohly žít s nemocí smysluplné čtyři roky.

DŮLEŽITÉ INFORMACE, KOMENTÁŘ

- Pro ALS/MND je typické velmi pozvolné oslabování bulbárních a/nebo končetinových svalů s jejich dysfunkcí, projevující se buď potížemi artikulacími, polykacími a/nebo slabostí končetin. Slabost nemusí být symetrická, nezářídka začíná nemoc tzv. fokálně – tedy jako oslabení jedné svalové skupiny (např. oslabení dorsální flexe nohy se projeví zakopáváním).
- Dosti pravidelně (ale ne u všech pacientů) nacházíme makroskopicky nebo na EMG fascikulace.
- EMG je nenahraditelnou diagnostickou metodou – jiný průkaz ztráty periferních motoneuronů je dosti obtížný. Je potřeba vyšetřit 4–6 svalů nejméně 3 ze 4 oblastí (bulbární, cervikální, torakální a lumbosakrální). Průkazem léze periferního motoneuronu je nález klidové patologické spontánní aktivity a neurogenního (regeneračního) nálezu v analýze potenciálů a Willisonově analýze. Vysoké neurogenní potenciály vykazují často nestabilitu tvaru. Léze centrálního motoneuronu se projevuje hyperreflexií, spasticitou, neobratnými pohyby, ev. nálezem na kortikospinální dráze na MRI.

Tabulka 1.2 Diagnostická kritéria ALS

Stanovení diagnózy amyotrofická laterální skleróza
• průkaz degenerace periferního motoneuronu klinickým a elektromyografickým vyšetřením • průkaz degenerace centrálního motoneuronu klinickým vyšetřením • progresivní šíření symptomů onemocnění
Vylučující kritéria
• průkaz jiného onemocnění, které by mohlo vysvětlit symptomy (elektrofyzilogicky, zobrazovacími metodami)
Diagnostické kategorie
Jistá (definitive) ALS • klinické nebo elektrofyzilogické známky postižení centrálního a periferního motoneuronu ve třech oblastech ze čtyř (bulbární, cervikální, torakální a lumbosakrální).
Pravděpodobná (probable) ALS • klinické nebo elektrofyzilogické známky postižení centrálního a periferního motoneuronu ve dvou ze čtyř oblastí a alespoň některé známky postižení centrálního motoneuronu jsou rostrálnější než periferního

- Diagnosticky nám pomůže klasifikace (tab. 1.2).
- Diferenciální diagnostika – je nutné myslet na:
 - ~ myelopatie
 - ~ tandemovou stenózu (C a LS oblasti)
 - ~ multifokální motorickou neuropatii
 - ~ některé myopatie
 - ~ IBM
 - ~ jiné formy MND (SBMA – Kennedyho nemoc – u mužů, SMA pozdního věku)
- Součástí péče o pacienty s touto diagnózou je paliativní a sociální péče, které umožní pacientům s touto devastující nemocí fungovat.

LITERATURA

1. Ambler Z. Amyotrofická laterální skleróza. Neurol pro praxi. 2006;1:9–12.
2. Belsh JM, Shiffman PL. Amyotrophic lateral sclerosis: diagnosis and management for the clinician. Futura Publishing Company, 1996:384.
3. Brooks BR, Miller G, Swash M. El Escorial revisited: revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. ALS and other motor neuron disorders. 2000;1:293–9.
4. de Carvalho M, Dengler R, Eisen A, England JD, Kaji R, Kimura J. Electrodiagnostic criteria for diagnosis of ALS. Clin Neurophysiol. 2008;119:497–503.

A

adrenoleukodystrofie 91
adrenomyeloneuropatie 93
akutní zánětlivá demyelinizační polyradikuloneuritida (AIDP) 99
alimentární botulismus 191
alkoholismus 10, 149
alogenní transplantace krvetvorných buněk 93
alopecie 237
amyotrofická laterální skleróza 55
– bulbární 58
anamnéza 16
artikulace 186
arytmie 205
ataxie 103, 105
autoimunitní neuropatie 95
autoimunitní nodopatie 130
autonomní funkce 29
avitaminóza B12 150

B

Beckerova dystrofinopatie 202
bederní hyperlordóza 154
benigní fascikulační syndrom 60
Bethlemova myopatie 233
blok vedení 26
bodnutí hmyzem 147
bolest 19
– neuropatická 84
– svalová 247
borreliová lumbální radikuloplexita 147
bulbospinální svalová atrofie 62

C

CALM – café-au-lait macule 170, 171
Covid-19, vakcinace, následky 125, 127
cutaneous silent period 27
cytochrom-c-oxidáza 31

D

dermatomyozitida 237
diabetická polyneuropatie 137

diplopie 103, 106, 179, 247
distální hypermobilita 233
distální motorická latence 26
distální získaná demyelinizační symetrická polyneuropatie 111
dušnost 121
dysartrie 181
dysfagie 243
dysfonie 181

E

edém svalové tkáně 43
elektrofyzilogické vyšetření 26
elektronová mikroskopie 33
erytém 237

F

facies myotonica 218
facioskapulohumerální dystrofie 203
fascikulace 18
Friedreichova ataxie 87
F-vlny 27

G

genetické vyšetření 35
genua valga 170
glykogenóza II 250
Gowersův příznak 208
Guillainův-Barrého syndrom (GBS) 97
– AIDP 99
– diferenciální diagnóza proti CIDP 110
– hyperakutní průběh axonální formy 97

H

hereditární ataxie 87
hereditární neuropatie 75
– Charcotova-Marieova-Toothova typu 1A 77
– senzitivní 84
– s neuromyotonií 80
homozygotní delece SMN1 genu 68
H-reflex 27
hrudní radikulární syndrom Th1 161

hrudní radikulitida 140
hyperaktivita 91
hyperpnoe 137
hypestezie v axile 161
hypetrofie svalů 223
hypoglykemický syndrom 137
hypotonie 233

Ch

Charcotova-Marieova-Toothova nemoc typu 1A 77
choroby motoneuronu 53
chronická idiopatická axonální polyneuropatie 118
chronická zánětlivá demyelinizační polyneuropatie (CIDP) 108, 112
– po vakcinaci proti Covid-19 127
chůze, ztráta 199

I

iatrogenní ischemická léze plexus lumbalis 142
iatrogenní léze n. ulnaris 164
idiopatická bolestivá axonální lumbosakrální plexopatie 144
immunobloting 33
imunitně zprostředkovaná nekrotizující myopatie 239
imunofluorescence 32
imunoglobulin, subkutánní, facilitovaný 110
imunohistochemie 32
infiltrace ve svalové biopsii 208
insomnie 157

J

jehlová EMG elektroda 27

K

Kearnsův-Sayreův syndrom 247
klinické vyšetření nemocného 18
klíšťová meningoencefalitida 74
kongenitální hypotonie 227
kongenitální myastenický syndrom 189
kongenitální myopatie podmíněná dvěma mutacemi v genu RYR1 227
kontraktury flexorů kolen 233
krampy 19
křeče 113
kvantitativní testování senzitivity 28
kyselá fosfatáza 32

L

laboratorní testy 29
Lambertův-Eatonův myastenický syndrom 183
– paraneoplastické etiologie 186
Lewisův-Sumnerův syndrom 113
lícni nerv, oboustranné postižení 123
lithium, otrava 151
Loesova škála 91
lysozomální hydrolázy 32

M

magnetická rezonance
– periferních nervů 46
– v myologii 41
makuly barvy bílé kávy viz CALM – café-au-lait macule
meningeální syndrom 73
Miller-Fisherův syndrom 103
– atypický 106
mitochondriální poruchy 247
Morvanův syndrom 157
multifokální motorická neuropatie 115
myasthenia gravis 177
– okulární forma 179
– s protilátkami proti svalové specifické kináze 181
mydriáza 106, 154
myodystrofie 32
myofibrilární ATPáza 31
myoklonie 151
myokymie 18
myopatický syndrom 211, 214
myopatie 235
– Bethlemova 233
– distální 229
– kongenitální 227
– nekrotizující, imunitně zprostředkovaná 239
myotonická dystrofie 217, 221
myotonie 18, 223
myozitida s inkluzními tělísky 243

N

nádory periferních nervů 169
nespecifická esteráza 32
neuroborrelióza 140, 148
neurofibrom n. ulnaris na paži 166, 170
neurografie 26
neuromuskulární syndromy 21
neuromyotonický vývoj 80
neuropatie u alkoholika 10, 149
nusinersen 67

O

oboustranné postižení lícního nervu 123
 oftalmoplegie 107
 omaveloxolon 90
 onasemnogen abeparvovek 69
 oxidativní enzymy 31

P

pády 229
 palpitace 193
 paramyotonia congenita 223
 paraneoplastická nekrotizující polymyozitida 241
 paréza bránice 121
 periodic acid-Schiff (PAS) reakce 32
 pocení 154
 poliomyelitis-like syndrom 73
 polykání 186
 polymyozitida 241
 polyneuropatie 108, 157
 – symetrická, demyelinizační 111
 polyradikuloneuritida, akutní 101
 pomocná vyšetření 26
 porucha jemné motoriky 229
 poruchy neuromuskulárního přenosu 175
 poruchy paměti 151
 postpolio syndrom 70
 presenilní katarakta 217
 primární laterální skleróza 64
 přehledná tkáňová barvení 31
 přepadání hlavy 241, 243
 pseudovalgozita kolen 170
 ptóza 247
 – progredující asymetrická 247

R

reversible conduction failure 104
 risdiplam 67
 rychlost vedení motorickým nervem 26

S

salbutamol 67
 sarkoglykanopatie 200
 sekvenování
 – nové generace 35
 – podle Sangera 35
 – syntézou 38
 senzitivní evokované potenciály 27
 senzitivní poruchy 19
 síla stisku rukou 128
 single-fibre elektromyografie 28

spinální svalová atrofie (SMA) 66, 68
 – genetická vloha 68
 stiff person syndrome 154
 subkutánní facilitovaný imunoglobulin 110
 svalová biopsie 29
 svalová bolest 247
 svalová dystrofie
 – Beckerova typu 201
 – Duchenneova typu 199
 – Emeryova-Dreifussova 205
 – kongenitální 1A 225
 – pletencová 2A 208, 211
 – pletencová 2I 214
 svalová slabost 18
 svalové kontraktury v loketních kloubech 205
 svalový akční potenciál 26
 svalový tonus 18
 syndrom Noonanové s lentiginos 171

T

tkáňová histochemie 31
 transplantace srdce 89, 93
 trofika svalů 18
 tuková degenerace 43
 tyreotoxická periodická paralýza 193

U

ulceromutilující neuropatie 84
 únava svalů 18

V

vakcína proti Covid-19 125, 127
 vertikalizace 91
 vlákna v periferních nervech 19
 vyšetření
 – autonomních funkcí 29
 – elektrofyziologické 26
 – genetické 35
 – klinické 18
 – magnetická rezonance 41
 – neuromuskulární ultrasonografie 47
 – pomocná 26
 – zobrazovací 41

W

Western blot 33

Z

zánětlivé myopatie 235