proLékaře.cz | 8.5.2024

Je esenciální tremor nemoc nebo syndrom?

SYNDROM

Is essential tremor a disease or a syndrome? **SYNDROME**

Syndrom znamená soubor příznaků, jež se vyskytují společně. Nemoc (choroba) je charakterizována určitou vyvolávající příčinou (jednotnou etiologií), typickým průběhem, klinickými příznaky a prognózou [1]. Už z těchto základních definic je zřejmé, že esenciální tremor (ET) je ve skutečnosti syndrom a nikoli nemoc. Pokud se ET bere jako klinická jednotka pro zjednodušení diferenciální diagnostiky vůči jiným jednotkám, neznamená to ještě jeho jednotnou etiologii.

Základní literatura se v názoru na povahu tohoto onemocnění shoduje. Už v roce 1949, kdy jako první popsal ET v dodnes platném pojetí, uvádí Macdonald Critchley: „Možná nejzajímavějším aspektem esenciálního třesu je původ tohoto stavu. Celoživotní monosymptomatické postižení se sotva může považovat za chorobnou jednotku, o nic více než jakákoli jiná vrozená tělesná zvláštnost" [2]. Ve všeobecně uznávaném „Consensus Statement of the Movement Disorders Society on Tremor" z roku 1998 byl ET také definován jako „syndrom, jejž tvoří obvykle dědičný, převážně posturální třes rukou a někdy i hlavy" [3]. Nová verze konsenzu téže společnosti nadále definuje ET jako „samostatný syndrom s oboustranným akčním třesem horních končetin" [4].

I podle své nejaktuálnější definice tedy ET není nemoc, ale syndrom, který má mnoho možných příčin, jež zatím většinou zůstávají neobjasněny. Předpokládají se jak hereditární geneticky vázaná, tak sporadická onemocnění. Jako klinické doklady pro různorodou etiologii ET mohou sloužit rozdíly v klinickém obrazu a průběhu, podle nichž lze dělit skupiny pacientů s ET na onemocnění s časným a pozdním počátkem [5,6], s třesem hlavy a bez něj, s přítomností či nepřítomností laboratorně prokazatelných poruch rovnováhy ve stoji a při chůzi, kognitivního deficitu apod. [7].

Variabilní klinický obraz a různorodá etiologie syndromu ET zřejmě vysvětluje dosavadní neúspěšnost snah o zjištění genetického podkladu u rodinného výskytu ET. Přesný popis klinického fenotypu je klíčový pro indikaci a interpretaci výsledků genetických testů, protože mutace v různých genech mohou mít velmi podobné fenotypy (= klinické obrazy) a naopak, mutace téhož genu může vyvolat velmi odlišné fenotypy [8]. Detailní individuální popis klinického obrazu (hlavních i přídatných příznaků) pacienta s ET tak může napovědět, jak pravděpodobné je postižení určitého genu, a umožní volbu vhodné pomocné vyšetřovací metody. Stejně jako naslepo indikované zobrazovací metody ani nejmodernější metody genetického vyšetření diagnózu bez přesného popisu klinického syndromu neurčí.

Přesto na závěr této snadné argumentace možná řeknu něco nečekaného: Bude lepší, když si neurologové v komunikaci s pacienty a veřejností i nadále uchovají ET jako klinickou jednotku („nemoc") s jasnou a jednoznačnou diagnózou. ET je jedna z nejčastějších neurologických diagnóz v populaci. Její drobení na dílčí podjednotky bez možnosti jejich cílené terapie by zbytečně zamlžovalo význam a závažnost této choroby.

✉
prof. MUDr. Evžen Růžička, DrSc., FCMA, FEAN
Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze

Koneckonců se i epilepsie nadále navenek uchovává jako jednotná „nemoc", protože – jak uznává Mezinárodní liga proti epilepsii – „The word „disease" better connotes the seriousness of epilepsy to the public" [9].

Literatura

1. Bernášková K, Polách J. Obecná patologická fyziologie. [online]. Praha: 3. LF UK 2015. Dostupné z URL: http://patfyz.cz/.
2. Critchley M. Observations on essential (heredofamilial) tremor. Brain 1949; 72(Pt. 2): 113–139.
3. Deuschl G, Bain P, Brin M. Consensus statement of the Movement Disorder Society on tremor. Ad Hoc Scientific Committee. Mov Disord 1998; 13 (Suppl 3): 2–23.
4. Bhatia KP, Bain P, Bajaj N et al. Consensus Statement on the classification of tremors. From the task force on tremor of the International Parkinson and Movement Disorder Society. Mov Disord 2018; 33(1): 75–87. doi: 10.1002/mds.27121.
5. Deuschl G, Petersen I, Lorenz D et al. Tremor in the elderly: essential and aging-related tremor. Mov Disord 2015; 30(10): 1327–1334. doi: 10.1002/mds.26265.
6. Hopfner F, Ahlf A, Lorenz D et al. Early- and late-onset essential tremor patients represent clinically distinct subgroups. Mov Disord 2016; 31(10): 1560–1566. doi: 10.1002/mds.26708.
7. Hollý P, Růžička E. Esenciální tremor – vzniká nový nozologický koncept? Cesk Slov Neurol N 2017; 80/113(5): 527–533. doi: 10.14735/amcsnn2017527.
8. Pandolfo M. This variant alters protein function, but is it pathogenic? Neurol Genet 2017; 3(4): e173. doi: 10.1212/NXG.0000000000000173.
9. Fisher RS, Acevedo C, Arzimanoglou A et al. ILAE official report: a practical clinical definition of epilepsy. Epilepsia 2014; 55(4): 475–482. doi: 10.1111/epi.12550.