proLékaře.cz | 20.5.2024

Vieme dobre diagnostikovať dyskinetickú formu DMO?

ÁNO

Can we accurately diagnose the dyskinetic form of cerebral palsy? YES

Pri prvom pohľade na otázku v nadpise každý kriticky rozmýšľajúci a empatický neurológ musí odpovedať NIE. Ale takto by v podstate mal odpovedať na podobnú otázku týkajúcu sa ktorejkoľvek neurologickej diagnózy. Preto by sme sa mali pozrieť na to, čo znamená „dobre diagnostikovať" a k čomu má táto diagnóza slúžiť.

Detská mozgová obrna (DMO) je veľmi široká a v zásade veľmi nepresná diagnostická jednotka. Existuje viacero definícií DMO. Z nich najviac používaná je staršia Baxova z roku 1964: „Detská mozgová obrna je porucha pohybu a postúry v dôsledku defektu alebo lézie nevyvinutého mozgu. Z praktického hľadiska je potrebné vylúčiť z DMO tie poruchy postúry a pohybu, ktoré: 1. majú krátke trvanie; 2. sú spôsobené progresívnym ochorením; 3. sú spôsobené výlučne mentálnou poruchou" [1]. O novšiu definíciu DMO sa pokúsila skupina vedená Rosenbaumom: „DMO popisuje skupinu permanentných porúch vývoja pohybu a postúry, ktoré obmedzujú aktivity pacientov a sú spôsobené neprogresívnou poruchou, ktorá vznikla vo fetálnom alebo ranom detskom mozgu. Motorické poruchy u DMO sú často sprevádzané poruchami citlivosti, percepcie, kognície, komunikácie, správania, epilepsiou a sekundárnymi muskuloskeletálnymi problémami." Asi jedna šestina pacientov s DMO má svalové spazmy a mimovoľné pohyby – dyskinetickú DMO [2].

Diagnóza DMO má určite svoje opodstatnenie, pretože predstavuje poškodenie nervovej sústavy, ktoré vzniklo v podstate jednorazovým inzultom nevyvinutého mozgu, a preto má svoje špecifiká v porovnaní s inými ochoreniami nervového systému. Z hľadiska diferenciálnej diagnózy u mladých pacientov s motorickými poruchami je potrebné vylúčiť iné príčiny ochorenia, predovšetkým tie, u ktorých existuje špecifická liečba (napr. dopa- responzívna dystónia, Niemannova-Pickova choroba typ C). Tieto ochorenia sú však pomerne zriedkavé a diferenciálna diagnostika je zdĺhavá a náročná. Americká akadémia neurológie (AAN) zhodnotila prínos rôznych typov vyšetrení pri podozrení na DMO [3]. Jednoznačne prínosné bolo zobrazenie mozgu pomocou MR a CT s preferenciou pre MR (úroveň A). Naopak na úrovni dôkazov úrovne B nie je prínosné metabolické a genetické testovanie. To má význam len v prípade, ak sa nezistia žiadne štrukturálne abnormality mozgu alebo sa objavia atypické údaje v anamnéze alebo príznaky v klinickom vyšetrení (úroveň dôkazov C).

U veľkej väčšiny pacientov s diagnózou DMO sa nájde patologický nález pri vyšetrení MR. V Európskej štúdii „Clinical and MRI correlates of cerebral palsy: the European Cerebral Palsy Study" sa normálny nález na MR našiel len u 11,7 % z 351 pacientov s DMO (tab. 1) [4].

Diferenciálna diagnostika atypických prípadov detí s dystonickým ochorením, ak MR vyšetrenie nepodporuje diagnózu DMO, by sa mala robiť na špecializovanom pracovisku. To v konečnom dôsledku požadujú aj závery medzinárodného panelu, ktorý zhrnul fenomenológiu a odporučil novú klasifikáciu dystonických ochorení [5].

Preto si myslím, že s prihliadnutím na súčasné diagnostické možnosti a výrazne obmedzené možnosti špecifickej terapie ochorení spôsobujúcich dystonické prejavy u detí vieme diagnostikovať dyskinetickú formu DMO dobre. Atypické prípady samozrejme patria do rúk špecialistov.

✉
prof. MUDr. Ján Benetin, PhD.
Neurologická klinika SZU
a UN Bratislava, Slovensko

Tab. 1. Typy MR lézií u 351 pacientov s detskou mozgovou obrnou podľa [4].

lézie v bielej hmote	42,5 %
lézie v bazálnych gangliách	12,8 %
kortikálne lézie	9,4 %
malformácie	9,1 %
fokálne infarkty	7,4 %
normálny nález	11,7 %

Literatúra

1. Bax MC. Terminology and classification of cerebral palsy. Dev Med Child Neurol 1964; 6: 295–297.
2. Rosenbaum P, Paneth N, Leviton A et al. A report: the definition and classification of cerebral palsy April 2006. Dev Med Child Neurol Suppl 2007; 109: 8–14.
3. Ashwal S, Russman B, Blasco PA et al. Practice parameter: diagnostic assessment of the child with cerebral palsy: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. Neurology 2004; 62(6): 851–863.
4. Bax M, Tydeman C, Flodmark O. Clinical and MRI correlates of cerebral palsy: the European Cerebral Palsy Study. JAMA 2006; 296(13): 1602–1608.
5. Albanese A, Kailash Bhatia K, Bressman SB et al. Phenomenology and classification of dystonia: a consensus update. Mov Disord 2013; 28(7): 863–873.