proLékaře.cz | 15.7.2025

Je nutné diferenciálně diagnosticky odlišovat fenomenologii abnormálních pohybů

ANO

It Is Necessary to Differentiate Phenomenology of Abnormal Movements

Obhajoba odpovědi v této kontroverzi je velmi jednoduchá. Pokud totiž dané téma mírně zobecním, je název kontroverze následující: Je nutné odlišovat od sebe klinické obrazy jednotlivých syndromů a onemocnění? Či ještě jednodušeji (pro ignoranty): Je nutné, aby neurolog uměl neurologii?

V tomto bodu by má argumentace mohla skončit, měl bych však ještě využít zbývající povolený max. rozsah textu, t.j. ještě 4 578 znaků vč. mezer.

Neurologie se v posledních 30 letech zásadně změnila. Moderní zobrazovací a neurofyziologické metody, rozvoj neuropatologie, biochemie a genetiky neuvěřitelným způsobem zpřesnily diagnostiku a do určité míry i změnily klinické uvažování.

Přesto nadále platí, že základ práce neurologa tkví v tom, že na základě pečlivě a systematicky odebrané anamnézy a precizního objektivního neurologického vyšetření definuje klinický syndrom, stanoví topografii postižení a zformuluje diferenciální diagnostické možnosti. Poté položí klinické otázky k zodpovězení pomocí relevantních pomocných vyšetřovacích metod.

Klinická otázka ale není: Je tam v mozku něco divného?! A MR není součást objektivního vyšetření! Neurolog, který nechá pacienta „projet" všemi možnými vyšetřeními v naději, že z toho všeho vypadne nějaká odpověď, neumí své řemeslo. Provést určité vyšetření a priori v odůvodněných případech – např. bezvědomí s neznámou anamnézou – je občas nezbytné, ale to přece nemůže být standardní postup! Ve sci-fi verzi (a s notným přeháněním, přiznávám) takovýto neurolog pacientovi s cefaleou udělá biopsii mozku a celoexomovou sekvenaci a teprve poté se (ne)zamyslí a stanoví diagnózu.

Pokud by nebylo důležité rozlišovat mezi fenomenologií, tj.mezi klinickými projevy, mezi syndromy, jak bychom od sebe např. dokázali odlišit a správně léčit např. esenciální třes a tiky? Že na tom nezáleží? To snad ne! Jak bychom se (u všech čertů) rozhodli o dalším postupu?

Mé argumenty pro a proti odpovědi ANO:

1. Je velmi vzácné, aby se jediná příčina choroby projevila pouze jedním jediným klinickým obrazem (proto je nozologie přežitek). Klinický obraz mnoha nemocí bývá variabilní a je někdy značně obtížné až nemožné z něj stanovit správnou klinickou diagnózu (např. SCA 17 se může manifestovat dominantně ataxií, ale také choreatickými dyskinezemi s minimem ataxie).
2. Stejně tak specifický klinický obraz může být manifestací vícero příčin (např. parkinsonský syndrom může být polékový, podmíněný mnoha odlišnými mutacemi atd.).
3. Moderní neuropatologie prokazuje poměrně často překryv několika neurodegenerativních chorob (měli jsme pacientku s klinickými projevy typickými pro Huntingtonovu nemoc, byla u ní prokázána příslušná mutace a na pitvě byly shledány projevy Huntingtonovy nemoci, mnohotné systémové atrofie a Alzheimerovy nemoci!).
4. Dalším problémem neuropatologie je diagnóza stanovená nikoli na základě dichotomického kritéria, ale pouze podle kvantitativních kritérií (množství amyloidních plak v určitých částech mozku vztaženo k věku). Diagnóza je dána pouze ex offo stanovenou hranicí.
5. Někdy se také stane, že neuropatologický nález je ve výrazné diskrepanci s klinickým nálezem. Všímavý čtenář řekne – to je ale časté – viz bod 1. (Ale čemu věřit v případě našeho pacienta s Parkinsonovou nemocí, který byl velmi pečlivě a podrobně vyšetřen 2 měsíce před svou smrtí zkušeným neuropsychologem s nálezem neamnestické mírné kognitivní poruchy. Na pitvě byl shledán typický nález dosti pokročilé nemoci s difuzními Lewyho tělísky – demence s Lewyho tělísky.)
6. Triviální příklad: člověk s prokázanou mutací pro Huntingtonovu nemoc – je to člověk v riziku nemoci nebo je nemocný? Odpovědí je pouze a jen klinický nález, nikoliv průkaz mutace.

Závěrem: odpovězte si na otázku ANO nebo NE; v každém případě je však nejdůležitější pro stanovení správné diagnózy Váš (profesně neurologický) mozek!

✉
prof. MUDr. Jan Roth, CSc.
Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd 1. LF UK a VFN v Praze