proLékaře.cz | 12.7.2025

Komentář ke kontroverzím

Je nutné diferenciálne diagnosticky odlišovať fenomenológiu abnormálnych pohybov?

Is It Necessary to Differentiate Phenomenology of Abnormal Movements?

MUDr. Matej Škorvánek, PhD.
Neurologická klinika
LF UPJŠ a UN L. Pasteura Košice

Posledné desaťročia priniesli nebývalý pokrok a rozvoj nových technológií a diagnostických metód v medicíne. Kým tieto postupy pomáhajú odhaľovať stále nové, často neočakávané nozologické jednotky a fenotypy, základné klinické zručnosti a bazálny sedliacky rozum ostávajú hlavnou zbraňou klinického neurológa. Je nespochybniteľné, že dobrá znalosť fenomenológie abnormálnych pohybov a schopnosť rozpoznávať syndromologické vzorce je prvým a najdôležitejším krokom k určeniu správnej diagnózy a následnej liečby u veľkej väčšiny pacientov. Aj výborne rozpracované diagnostické a terapeutické algoritmy bez vykonania prvého kroku – teda čo vlastne idem rozlišovať alebo liečiť – predsa nemôžu za štandardných okolností viesť k zdarnému koncu. Príkladom môžu byť funkčné poruchy, kde stanovenie diagnózy je založené predovšetkým na pozitívnych klinických kritériách a ich nerozpoznanie vedie väčšinou k zbytočným, predraženým a opakujúcim sa vyšetreniam a liečbe, ktorá už z podstaty samotného ochorenia nemá veľkú nádej na úspech.

Minca však má dve strany. Nové poznatky a technológie umožňujú nálezy, ktoré klinicky často nie je možné predvídať, napr. pacienti s izolovanou dystóniou a mutáciou v géne pre Ataxiu-telangiektáziu, ale bez ataxie a telangiektázií v klinickom náleze [1] alebo pacient s klinickým a radiologickým nálezom typickým pre multisystémovú atrofiu (patologicky definovanú ako synukleinopatia), ktorý mal pri pitve nález kortikobazálnej degenerácie (definovanej ako tauopatia) [2]. Fenotypovo-genotypové a klinicko-patologické korelácie sa teda stávajú čoraz komplexnejšími a podobne ako pri nových genetických metódach sa začína aj pri klinickom vyšetrovaní pacientov hovoriť o fenotypovaní novej generácie.

Na problematiku sa dá pozrieť aj z pragmatického hľadiska terapie. Symptomatická liečba, ktorá predstavuje veľkú väčšinu našich postupov v oblasti extrapyramidových ochorení, je založená najmä na správnej fenomenologickej klasifikácii (napr. dystónia = botulotoxín, parkinsonizmus = dopaminergná liečba, tremor = beta-blokátory a antikonvulzíva) a tu sa neurológ bez správneho zaradenia abnormálneho pohybu nezaobíde. Na druhej strane poznáme viac ako 30 zriedkavých extrapyramidových ochorení a mnoho ďalších, ktoré k nim s najväčšou pravdepodobnosťou v blízkej budúcnosti pribudnú, pri ktorých môže cielená intervencia viesť k dramatickému zlepšeniu zdravotného stavu pacientov [3]. Tieto intervencie zahŕňajú napr. odstránenie toxických produktov (Wilsonova choroba, Niemann-Pick typ C, atď.), diétne opatrenia (GLUT-1 deficiencia, abetalipoproteinémia, atď.), suplementácia vitamínov (ataxia s deficitom vitamínu E, atď.), predchádzanie spúšťačom (paroxyzmálne dyskinézy, epizodická ataxia typu 2, atď.) alebo špecifickú terapia (dopa responzívna dystónia, paroxyzmálne dyskinézy, atď.). Tieto ochorenia môžu mať typický a pomerne známy ale aj atypický klinický fenotyp, kde sa bez detailných metabolických, genetických a neurozobrazovacích vyšetrení nedopátrame k správnej diagnóze a následnej liečbe. Je otázne do akej miery by mal všeobecný neurológ ovládať nuansy diagnostiky týchto raritných extrapyramidových ochorení, adekvátne odlíšenie základnej fenomenológie a typických syndromologických vzorcov by však mala byť samozrejmosť. Rozpoznanie atypického vzorca ťažkostí by malo viesť k referovaniu pacienta do terciárneho extrapyramidového centra, ktoré umožní podstatne detailnejšiu diagnostiku a následný manažment takýchto pacientov.

Literatúra

1. Meissner WG, Fernet M, Couturier J, et al. Isolated generalized dystonia in biallelic missense mutations of the ATM gene. Mov Disord. 2013 Nov;28(13):1897–9. doi: 10.1002/mds.25487.

2. Jacob C, Espay AJ, Hagen MC, et al. Misleading imaging and clinical features in pathology-proven corticobasal degeneration. Mov Disord Clin Pract 2016;3:315–7. doi: 10.1002/mdc3.12284.

3. Jinnah HA, Albanese A, Bhatia KP, et al. Treatable inherited Rare Movement Disorders. Mov Disord. 2017. doi: 10.1002/mds.27140.