proLékaře.cz | 13.7.2025

NIE

Není nutné diferenciálně diagnosticky odlišovat fenomenologii abnormálních pohybů

It Is Not Necessary to Differentiate Phenomenology of Abnormal Movements

MUDr. František Cibulčík, PhD.
Neurologická klinika
LF SZU a UN Bratislava

Tradičný prístup neurológa pri zisťovaní diagnózy ochorenia historicky spočíva v postupnosti: fenomenologický popis – určenie syndrómu – topická diagnóza – nozologické zatriedenie – etiopatogenéza ochorenia. Cieľom snaženia je zistiť správnu diagnózu a následne určiť postup adekvátnej liečby ťažkostí. Zatiaľ čo prvé časti popísaného postupu (fenomenologické a syndromologické zatriedenie) úzko súvisia s klinickými schopnosťami a znalosťami vyšetrujúceho, v ďalšom postupe sa v priebehu času čoraz viac do popredia dostávajú výsledky pomocných vyšetrovacích metód – laboratórnych vyšetrení, zobrazovacích metód, genetickej analýzy. Neustále zdokonaľovanie týchto postupov, ich čoraz lepšia geografická a finančná dostupnosť vedie bez pochybností ku zrýchleniu a skvalitneniu diagnostického postupu. Táto skutočnosť spolu s tlakom na finančnú a časovú efektivitu v medicíne vytvára podmienky pre uvažovanie typu nie je precízna (často časovo a na skúsenosti náročná) fenomenologická diagnostika skôr exhibíciou seniorov ako bezpodmienečnou podmienkou správnej diagnózy? Väčšinová reakcia medicínskej obce je jednoznačné nie – fenomenologická diagnostika je stále považovaná za základný kameň nášho klinického prístupu. Je však opačný (menšinový) názor skutočne tak iracionálny?

Pomôckou pri diagnostike jednotlivých typov abnormálnych pohybov bývajú odporučenia vo forme schém. V literatúre uvádzam aktuálne odkazy na niektoré z nich [1,2], dohľadatelné sú však schémy pre každý typ abnormálneho pohybu. Pri ich porovnaní zistíme, že bez ohľadu na typ abnormálneho pohybu sa v následnom diagnostickom strome opakujú rovnaké skutočnosti – anamnéza, genetické vyšetrenie, biochemický resp. toxikologický screening a zobrazovacie vyšetrenia ako NMR, SPECT. Hrozí nám skutočne závažné pochybenie, keď použijeme vulgarizovaný postup akýkoľvek abnormálny pohyb – urob sériu vyšetrení – vyhodnoť? Ak aj áno, nie je to skutočnosť dočasná, ktorá pominie zlepšením dostupnosti a kvality ponúkaných pomocných metodík?

Ešte otáznejšia je situácia v prípade geneticky podmienených ochorení s abnormálnymi pohybmi. Zavedenie metodík whole genome sequencing, whole exome sequencing a targeted sequencing viedlo ku výraznému posunu v porozumení rolí jednotlivých génov v patológii humánnych ochorení. Tieto metódy sa stávajú čoraz dostupnejšími pre klinické pracoviská a výrazne klesá aj ich nákladnosť. Závratne sa zvyšuje počet publikácií v danej problematike a denne pribúdajú údaje o nových génoch spojených s fenotypmi ochorení. Názorným príkladom môže byť práca Olgiatiho et al [3], popisujúca genetické pozadie abnormálnych pohybov u súrodencov žijúcich na Slovensku. U oboch detí mužského pohlavia sa vyvinula v detskom veku dystónia – jeden začal trpieť generalizovanou dystóniou po epizóde subakútnej infantilnej metabolickej encefalopatie po chirurgickom zákroku, u mladšieho brata sa naopak vyvinula paroxyzmálna záťažou indukovaná dystónia dolných končatín. Príčinu ťažkostí sa pri použití dostupných vyšetrovacích postupov dlhodobo nepodarilo určiť. S použitím moderných metód včítane whole exome sequencingu boli u oboch súrodencov zistené mutácie v géne pre krátky reťazec enoyl-CoA hydratázy 1 (ECHS1) – tento genetický defekt na mitochondriálnej úrovni bol dosiaľ popísaný len s fenotypom subakútnej nekrotizujúcej encefalopatie (Leighovho syndrómu) alebo jeho atypických foriem (Leigh-like). Tu vidíme, že štandardný postup od fenomenológie cez syndróm a nozológiu neviedol ku objasneniu etiológie ochorenia. Naopak použitie novogeneračnej metódy sekvenovania viedlo k objavu novej fenotypickej manifestácie defektov jedného génu. V súhlase s niektorými autormi [4] môžeme hovoriť o novom fenoméne – sekvenovanie metódami novej generácie vedie k objaveniu fenotypov novej generácie. Znalosť príčiny ťažkostí je následne kľúčom ku hľadaniu cesty terapeutického ovplyvnenia.

Literatúra

1. Zutt R, van Egmond ME, Elting JW, et al. A novel diagnostic approach to patients with myoclonus. Nat Rev Neurol 2015;11:687–97. doi: 10.1038/nrneurol.2015.198.

2. van Egmond ME, Kuiper A, Eggink H, et al. Dystonia in children and adolescents: a systematic review and new diagnostic algorithm. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2015;86:774–81. doi: 10.1136/jnnp-2014-309106.

3. Olgiati S, Skorvanek M, Quadri M, et al. Paroxysmal exercise – induced dystonia within the phenotypic spectrum of ECHS1 deficiency. Mov Disord 2016;31(7):1041–8. doi: 10.1002/mds.26610.

4. Hennekam RC, Biesecker LG. Next – generation sequencing demands next – generation phenotyping. Hum Mutat 2012;33:884–6. doi: 10.1002/humu.22048.