proLékaře.cz | 3.11.2026

Komentář ke kontroverzím

Je esenciální tremor nemoc nebo syndrom?

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

✉
MUDr. Ondřej Fiala, Ph.D.
Institut neuropsychiatrické péče (INEP), Praha

Syndrom (z řeckého συνδρομή = souběžnost) je charakterizován množinou určitých příznaků neboli symptomatikou. Projevy, které u pacientů pozorujeme, vypadají podobně, nicméně patofyziologie a etiologie se mohou významně lišit. U každého syndromu stojíme před otázkou, do jaké míry má smysl rozlišovat konkrétní nozologické jednotky (a jejich podtypy), jež daný syndrom vyvolávají.

Z akademického či výzkumného pohledu je žádoucí co nejpodrobnější dělení. Detailní určování jednotlivých fenotypových a genotypových variant může vést k poznání odlišných patogenetických mechanizmů, upřesnit etiologii a pomoci k vývoji účinné léčby a prevence. Dovedeno do extrému, u dvou nemocných nebude jedno onemocnění ve svých nejjemnějších detailech nikdy stejné. Každý jedinec má unikátní genetickou výbavu, působí a na něj odlišné environmentální faktory a tyto proměnné pak modifikují projevy, průběh i léčbu nemoci (toto východisko je podkladem tzv. personalizované medicíny, aplikované např. v léčbě nádorových onemocnění [1]). Konsenzus, s jakým rozlišením je účelné rozeznávat jednotlivé formy nemoci, je předmětem diskuze, ve které se vždy odráží úhel pohledu diskutujících (výzkumníci × lékaři × pacienti).

Z klinického hlediska by mělo mít odlišování nozologických jednotek praktický dopad. Odhlédneme-li od čistě popisného přístupu (fenotyp), lze za kritérium dělení považovat moment, kdy se zdánlivě podobná onemocnění liší diagnostickými postupy, léčebnými metodami, průběhem, prognózou, riziky či komplikacemi. Ačkoli genotyp, fenotyp i průběh esenciálního tremoru (ET) vykazují určitou variabilitu, diagnostika a léčba je při současném stavu poznání u všech pacientů stejná [2]. Určení diagnózy se opírá především o klinické vyšetření, podpůrným vodítkem mohou být efekt alkoholu či pozitivní rodinná anamnéza. V terapii jsme odkázáni na úzkou skupinu medikamentů (propranolol, primidon, klonazepam ad.), u farmakorezistentních případů lze využít hluboké mozkové stimulace [3]. Detailní rozlišování jednotlivých forem ET má jistě význam pro základní či klinický výzkum, dovolím si ale tvrdit, že v neurologické praxi lze ET stále považovat za jedno onemocnění.

Literatura

1. Yan L, Zhang W. Precision medicine becomes reality--tumor type-agnostic therapy. Cancer Commun (Lond) 2018; 38(1): 6. doi:10.1186/s40880-018-0274-3.
2. Haubenberger D, Hallett M. Essential tremor. N Engl J Med 2018; 378(19): 1802–1810. doi: 10.1056/NEJMcp1707928.
3. Hedera P. Emerging strategies in the management of essential tremor. Ther Adv Neurol Disord 2017; 10(2): 137–148. doi: 10.1177/1756285616679123.