

Komentář ke kontroverzím

Umíme dobře diagnostikovat dyskinetickou formu DMO?

Can we accurately diagnose the dyskinetic form of cerebral palsy?

COMMENT

Profesoři Ján Benetin a Robert Jech otevírají v kontroverzi velmi důležité téma diagnostiky dyskinetické formy dětské mozkové obrny (DMO). Jak to tak u kontroverzí v neurologii, ale obecně v medicíně většinou bývá, neexistuje černobílé vnímání pravdy, proto se ve svém komentáři zaměřím na společné aspekty obou kontroverzí.

Co to vlastně je DMO? V literatuře najdeme různé definice. Asi nejvíce přijímaná je, že DMO je dlouhodobé neprogresivní postižení hybnosti a postury rezultující z poškození vyvíjejícího se mozku v prenatálním, perinatálním a časném postnatálním období [1]. Její definice vylučuje progresivní a degenerativní onemocnění. To ovšem neznamená, že DMO je stav neměnný [2]. V současnosti bychom měli k pacientům se syndromem DMO přistupovat velmi komplexně vzhledem k faktu, že pod diagnózou DMO se mohou skrývat dříve neznámé klinické jednotky s genetickým nebo metabolickým podkladem. Osobně jsem byl konfrontován s několika případy pacientů, kteří přicházeli s diagnózou DMO a u kterých díky novým možnostem

diagnostiky byly odhaleny vzácné typy dystonie – primární dystonie DYT 6 s novou mutací [3], které je možné účinně kompenzovat, např. hlubokou mozkovou stimulací [4], dále pacienti trpící onemocněním Niemann-Pickovým typ C, pro něž již rovněž existuje možnost léčby [5], ataxia teleangiectasia či spinocerebelární ataxie 10. V posledních 25 letech je možné u pacientů s DMO využít možnosti symptomatické léčby fokálními aplikacemi botulotoxinu typu A, jehož účinnost a bezpečnost byla prokázána v celé řadě randomizovaných studií [6]. Jako neurologové bychom si měli uvědomit, že dostáváme důvěru rodičů postižených pacientů, kteří za námi přicházejí s nadějí na změnu kvality života svých dětí. Tuto nadějí nesmíme promarnit, a proto je nezbytné vždy provést všechna dostupná vyšetření, vč. zobrazovacích a genetických, pokud jsou přítomny red-flags, jak o nich hovoří ve svém příspěvku prof. Jech. Je třeba zdůraznit, že diferenciální diagnostika syndromu DMO se za poslední léta posunula významně kupředu, v čemž lze souhlasit s prof. Benetinem. Nicméně daleko užší propojení mezi pediatrem, dětským neurologem a dospělým neurologem považují nadále za významné a zasluhující ještě větší pozornosti nás lékařů a dalších zdravotnických



prof. MUDr. Martin Bareš, Ph.D.
I. neurologická klinika LF MU
a FN u sv. Anny, Brno
Department of Neurology, Faculty
of Medicine, University of Minnesota,
Minneapolis, USA

pracovníků, kteří se na komplexní diagnostice a léčbě pacientů s DMO podílejí.

Literatura

1. Komárek V, Zumrová A, Glosová L et al. Dětská neurologie. Praha: Galén 2000.
2. Kraus J. Dětská mozková obrna. Neurol Praxi 2011; 12(4): 222–224.
3. Jech R, Bareš M, Křepelova A et al. DYT 6- a novel THAPA mutation with excellent effect on pallidal DBS. Mov Disord 2011; 26(5): 924–925. doi: 10.1002/mds.23599.
4. Jech R, Bareš M, Urgosík D et al. Deep brain stimulation in acute management of status dystonicus. Mov Disord 2009; 24(15): 2291–2292. doi: 10.1002/mds.22764.
5. Patterson MC, Vecchio D, Prady H et al. Miglustat for treatment of niemann-pick c disease: a randomised controlled study. Lancet Neurol 2007; 6(9): 765–772. doi: 10.1016/S1474-4422(07)70194-1.
6. Kaňovský P, Bareš M, Severa S et al. Long-term efficacy and tolerability of botulinum toxin type A treatment for lower limb spasticity in children with cerebral palsy. Dev Med Child Neurol 2009; 51(6): 436–445. doi: 10.1111/j.1469-8749.2008.03264.x.

Na webu csnn.eu naleznete rozšířené přílohy jak ke kontroverzi „ANO“, tak ke kontroverzi „NE“.