proLékaře.cz | 10.2.2026

Umíme dobře diagnostikovat dyskinetickou formu DMO?

NE

Can we accurately diagnose the dyskinetic form of cerebral palsy? **NO**

prof. MUDr. Robert Jech, Ph.D.
Neurologická klinika, Centrum pro intervenční terapii motorických poruch (iTEMPO), 1. LF UK a VFN v Praze

Syndrom dětské mozkové obrny (DMO) je problematickým konceptem. Vyjadřuje vesměs motorické postižení, které se manifestuje v časném věku dítěte, a to v souvislosti s prenatálním nebo perinatálním poškozením mozku, přičemž dyskinetická forma je zastoupena přibližně 15 %. Znalost porodní anamnézy a posouzení psychomotorického vývoje během prvního roku života se zdají být pro tuto diagnózu klíčové. První popisy tohoto syndromu sahají již do 70. let 19. století. Od té doby se definice změnila 13×, což svědčí pro jisté rozpaky a klinickou nevyhraněnost této jednotky. Vedle dyskinezí a příznaků spastické parézy jsou v poslední definici obsaženy i příznaky zahrnující poruchy percepce, kognice, chování, muskuloskeletální abnormity nebo dokonce epileptické projevy. Spektrum je tedy velmi široké a svědčí spíše pro to, že DMO byla vždy jakousi diagnózou z nouze, kde skončily i některé poruchy, pro které již dnes máme jiná označení.

DMO má další problém, který spočívá v domněle neměnném charakteru postižení na podkladě jednorázového inzultu v časné fázi vývoje. U DMO přitom nejsou výjimkou motorické a nonmotorické příznaky, které se v čase mění a které souvisejí s dozráváním a kompenzačními neuroplastickými změnami, protože postižený mozek se také vyvíjí. Bylo by chybou stanovit diagnózu DMO ještě před završením 1. roku věku, protože 45 % dětí s klinicky jistou a 97 % dětí s pravděpodobnou diagnózou DMO nevykazují ve svých 7 letech žádné motorické postižení. Diagnózu je proto nutné revidovat při završení 2., popř. 5. roku věku dítěte [1].

DMO je problematická především z důvodu etiologické variability. Pro její vznik totiž nestačí porodní asfyxie, která paradoxně byla dominantní příčinou jen u 5 % případů. U 70 % pacientů s DMO bylo skóre Apgar naopak dobré nebo dokonce normální [2]. Pro vznik DMO je zřejmě rozhodující nevýhodná kombinace více inzultů spojených s výskytem intrauterinních infekcí, perinatálních oběhových poruch, poruch srážlivosti, jádrového ikteru či vrozených vývojových vad. Chtělo by se říci, že jedním z důležitých diagnostických kritérií je i normální rodinná anamnéza, ale vždy tomu tak není. Patří sem genetické příčiny, které mohou v některých rodinách za častější výskyt DMO, ale i epigenetické vlivy spojené s vícečetným těhotenstvím, těžkou obezitou nebo naopak špatnou socioekonomickou situací rodičky. S genetikou je to však složitější. Zatímco mutace tzv. susceptibilních genů na jedné straně diagnózu DMO podporují, kauzální mutace řady známých genů ji vylučují. Mezi susceptibilní geny patří ty, jejichž mutace vedou k trombofilii a perinatální trombóze s následnými hemiparetickými nebo hemidyskinetickými symptomy, ale i mutace genů ze spektra APO [1,3], z nichž některé jsou v dospělosti spojeny se vznikem Alzheimerovy nemoci. To naznačuje jejich možnou souvislost s dysfunkčními reparačními procesy, které se špatně vyrovnávají s poškozením mozku bez ohledu na věk.

Hlavní důvody pro stanovisko „NE" v této kontroverzi souvisejí s novými poznatky, které se týkají mutací kauzálních genů, o kterých jsme ještě před několika lety neměli vůbec tušení. Diagnóza DMO by proto měla být podrobena kritické revizi u každého pacienta alespoň z pohledu anamnestických údajů a klinických příznaků. V případě sporných nebo neúplných nálezů by mělo následovat neurozobrazovací, popřípadě genetické vyšetření.

Dyskinetickou formu DMO může imitovat hned několik genetických poruch, na které bychom měli pomyslet i v případě negativní rodinné anamnézy. Patří sem mutace genu adenylát-cyklázy 5 (*ADCY5*) (AD), která je klinicky poměrně variabilní. Manifestuje se dyskinetickými epizodami (vč. nočních), obličejovými myokimiemi a progredujícím choreodystonickým syndromem. Patří sem i Lesch-Nyhanův syndrom podmíněný mutací genu *HPRT1*, který naproti tomu postihuje pouze chlapce a vedle časného rozvoje dystonie, choreoatetózy, zpomaleného psychomotorického vývoje je doprovázen hyperurikémií a sebepoškozováním. V rámci diferenciální diagnostiky DMO nelze opomenout dopa responzivní dystonii DYT5 (AD, AR) způsobenou řadou mutací vedoucích k deficitu dopaminu, který se může projevit generalizovanou dystonií a parkinsonizmem s diurnální fluktuací již v prvních letech života. Do výčtu vzácných genetických poruch [4] potenciálně imitujících dyskinetickou DMO řadíme deficit transportéru glukózy (Glut1) (AD) v genu *SLC2A1* s variabilním fenotypem zahrnující dyskineze, epilepsii, ataxii, alternující hemiplegii a hypoglykorhachii nebo obraz paroxysmální epizodické dyskineze indukované fyzickou námahou (DYT18); mutaci genu pantotenátkinázy 2 (*PANK2*) (AR) působící akumulaci železa v bazálních gangliích s následnou generalizovanou dystonií a případnou degenerací sítnice; mutaci genu *TITF1/NKX2-1* (AD) s rozvojem benigní hereditární chorei s časným začátkem, ataxií a hypotyreózou a dále některé mitochondriální poruchy, jako např. MELAS. S rozvojem sekvenačních technik se v posledních letech objevily desítky dalších genů, jejichž mutace jsou potenciálně spojeny s obrazem DMO. U doposud nevyjasněných případů dyskinetické DMO bývají tyto mutace zastoupeny až ve 14 % [3]. Jejich podíl bude pravděpodobně nadále stoupat.

Z praktických důvodů je dobré nespokojit se s diagnózou DMO a podrobněji vyšetřit zejména takové pacienty, kteří v anamnestických, klinických nebo zobrazovacích údajích vykazují pochybnosti patřící mezi tzv. red-flags, protože jen tak můžeme diagnostiku DMO dále zpřesnit, popřípadě dojít k jiným diagnostickým závěrům.

Literatura

1. Korzeniewski SJ, Slaughter J, Lenski M et al. The complex aetiology of cerebral palsy. Nat Rev Neurol 2018; 14(9): 528–543.
2. Nelson KB, Ellenberg JH. Antecedents of cerebral palsy. Multivariate analysis of risk. N Engl J Med 1986; 315(2): 81–86.
3. Fahey MC, Maclennan AH, Kretzschmar D et al. The genetic basis of cerebral palsy. Dev Med Child Neurol 2017; 59(5): 462–469.
4. Lee RW, Poretti A, Cohen JS et al. A diagnostic approach for cerebral palsy in the genomic era. Neuromolecular Med 2014; 16(4): 821–844.