

Vybrané kazuistiky zo Samitu mladých neurológov

14. a 15. marca 2025, Donovaly

PROGREDUJÚCA KVADRU PARÉZA NEJASNEJ ETIOLÓGIE U MLADÉHO PACIENTA

S. Kaducová, K. Vorčáková, G. Hajaš

Kazuistika

Referujeme kazuistiku 36-ročného pracujúceho pacienta s univerzitným vzdelaním, v aktívnom produktívnom veku, s fyziologickým psychomotorickým vývojom; je v sledovaní endokrinológa z dôvodu mikroadenómu hypofýzy s prechodnou hyperprolaktinémiou (v detstve absolvoval mastektómiu pre gynekomastiu), s tremorom rúk od pubertálneho veku, ktorý bol hospitalizovaný na Neurologickej klinike FN Nitra na prelome mája a júna 2024.

U pacienta sa postupne rozvíjala progresujúca slabosť najmä pletencového svalstva končatín, únavový syndróm, v trvaní minimálne troch rokov. V objektívnom neurologickom náleze dominovali tiky v oblasti musculus orbis oculi I. sin, atrofia jazyka s ojedinelými fascikuláciami, akralný nízkofrekvenčný statický tremor horných končatín, globálna svalová slabosť pletencového svalstva horných i dolných končatín objektivizovaná svalovým testom 4/5 (teda ľahkého stupňa), globálna hyporeflexia šlachovo-okosticových reflexov na horných končatinách, areflexia šlachovo-okosticových reflexov na dolných končatinách. Pacient nedokázal bez opory vykonať drep, bol prítomný šplh s neschopnosťou postoja na špičkách a pätách. Laboratórne boli prítomné zvýšené hodnoty kreatínkinázy (CK) v sére a myoglobínu v moči. Realizované vyšetrenia MR mozgu, C aj LS chrbtice neodhalili závažné patologické zmeny,

ktoré by zodpovedali klinickému obrazu u pacienta. U pacienta bolo opakovane realizované likvorologické vyšetrenie, ktoré bolo biochemicky aj mikroskopicky v medziach normy. Likvor aj sérum boli odoslané na vyhodnotenie prítomnosti antineuronálnych protilátok, multiplex PCR panel, imunoserológiu, ktoré boli tiež negatívne. Doplnené vyšetrenie EMG preukázalo chronické neurogénne zmeny typu axonopatie s ojedinelými fascikuláciami v ihlovej EMG, vysoké a predĺžené potenciály motorických jednotiek, prítomné boli globálne nižšie rýchlosti vedenia v kondukčných štúdiách pre horné i dolné končatiny, globálne nízke amplitúdy senzitivných neurogramov (SNAP). Žiadne myogénne zmeny sa nepreukázali. Doplnené bolo vyšetrenie MR plexus brachialis, ktoré zobrazilo fokálne hypersignálne zmeny jednej tenkej vetvy brachiálneho plexu vľavo, syrinx v úrovni C5/C6. Napriek tomu, že brat pacienta bol zdravý a ani v kruhu najbližšej rodiny sa nepreukázali problémy s chôdzou, pacienta sme odoslali na genetické vyšetrenie. V krátkom čase po absolvovaní genetického vyšetrenia k nám prišla odpoveď s výsledkom expanzie trinukleotidu cytozín-adenín-guanín (v počte 52 repetícií CAG) na X-chromozóme (Xq11–12) v géne pre androgénový receptor. U pacienta sme týmto definitívne potvrdili diagnózu Kennedyho choroby.

Záver

Kennedyho choroba, známa tiež ako spinobulbárna svalová atrofia (SBMA), je zriedkavé dedičné neurodegeneratívne ochorenie viazané na chromozóm X s príznakmi postihnutia motorického neurónu a androgénového deficitu. Je

to najčastejšia forma spinálnej muskulárnej atrofie so vznikom v dospelom veku (najčastejšie príznaky vznikajú v 4. decéniu). Matky sú prenášačky, klinická manifestácia ochorenia je u mužov. Táto porucha je spôsobená expanziou trinukleotidových opakovaní CAG nad 37 repetícií v prvom exóne génu pre androgénový receptor. Androgénový receptor je solubilný steroidový receptor lokalizovaný v cytoplazme vo väzbe s proteínom teplotného šoku (heat shock protein). Po naviazaní na dihydrotestosterón sa oddelí od proteínu, prejde konformačnou zmenou a vstupuje do intramolekulárnych reakcií, presunie sa do jadra a viaže sa na elementy responzívne na androgén. Klinické charakteristiky ochorenia sú rozmanité, príznačné sú predovšetkým progresívna svalová slabosť, kŕče, amyotrofia pletencového svalstva, atrofia jazyka s fascikuláciami s postupným vznikom dysartrie a dysfágie, tremor rúk, gynekomastia, impotencia, testikulárna atrofia. Diagnóza je potvrdená na základe klinických symptómov a genetického testovania. Liečba sa zameriava na symptomatické a podporné opatrenia, vrátane fyzioterapie a respiračnej podpory. Je dôležité pokračovať vo výskume zameraného na hľadanie nových terapeutických prístupov.

Autori článku nedeklarovali žiaden konflikt záujmov.

MUDr. Stanislava Kaducová
MUDr. Kristína Vorčáková
MUDr. Gabriel Hajaš, PhD.

Neurologická klinika
FN Nitra
cicakova.s@gmail.com

NEPOZNANÁ HYPOVITAMINÓZA VITAMÍNU B₁₂

R. Hulej, M. Grofik

Kazuistika

Pacientka vo veku 61 rokov s anamnézou artériovej hypertenzie, prekonalného tranzitórneho ischemického ataku pred troma rokmi, s ťažkým stupňom bilaterálnej koxartrózy, chronickými vertebrogénnymi ťažkosťami a polyautoimunitným syndrómom (Hashimotova tyreoiditída, psoriáza, sklerodermia) bola hospitalizovaná na Neurologickej klinike JLF UK a UN Martin pre asi tri mesiace trvajúce ťažkosti v zmysle pomaly progredujúcich parestézií akralných častí na horných aj dolných končatinách s postupným šírením sa proximálne.

V objektívnom neurologickom náleze dominovala taktilná a vibračná hypestézia akralne na horných a výraznejšie na dolných končatinách. Pozorovali sme aj šľachovo-okosticovú hyporeflexiu Achillovej šľachy, ataxiu postoja a chôdze s pozitívnym Rombergovým príznakom a dysmetriu končatín pri zatvorených aj otvorených očiach. Klinický neurologický nález bol presvedčivý pre polyneuropatický syndróm.

Realizovali sme vyšetrenie EMG (kondukčné štúdie), ktoré bolo s nálezom diskretnej senzitivnej polyneuropatie na dolných končatinách (ľahko znížená rýchlosť vedenia n. suralis bilaterálne), čo nekorelovalo so závažnosťou objektívneho neurologického nálezu. Pacientka bola odoslaná na vyšetrenie MR mozgu, kde sa zobrazil nález ľahkej chro-

nickej vaskulárnej encefalopatie supratentoriálne (Fazekas I), ktorý opäť nevyvetľoval klinický obraz pacientky.

Následne pacientka absolvovala MR krčnej chrbtice, kde boli prítomné v T2 STIR sekvencii hyperintenzívne ložiská v dorzálnych časti miechy v segmentoch C4–C7 v teréne ľahkých, veku primeraných, degeneratívnych zmien.

V krvnom obraze bola výrazná makrocytóza, a to bez prítomnosti anémie (hemoglobín 134 g/l; MCV 133,7 fl; MCH 47,5 pg). V biochemickom náleze bola prítomná ťažká hyperhomocysteinémia – 119,8 μmol/l (norma 5,08–15,39), normálna hladina folátu – 13,7 nmol/l (norma 3,50–20,50) a závažný pokles hladiny aktívnej formy vitamínu B₁₂ (holotranskobalamínu) – 2,7 pmol/l (norma 25,10–165,00).

Na základe anamnézy, klinického obrazu a vyššie uvedených vyšetrení sme stanovili diagnózu subakútnej kombinovanej degenerácie miechy (funikulárna myelóza) pri ťažkej hypovitaminóze B₁₂. V rámci pátrania po etiológii deficitu vitamínu B₁₂ a vzhľadom na prítomnosť polyautoimunitného syndrómu bola pacientka odoslaná na gastrofibroskopické vyšetrenie s nálezom výraznej atrofie fundu, tela aj antra žalúdka na podklade chronickej autoimunitnej gastritídy s vysokou pozitivitou protilátok proti parietálnym bunkám žalúdka (APCA) a vnútornému faktoru (IFA).

U pacientky bola započatá substitučná terapia vitamínom B₁₂, po ktorej došlo postupne ku kompletnej úprave neurologických ťažkostí a k normalizácii laboratórnych parametrov.

Záver

Uvedenou kazuistikou chceme dokumentovať dôležitosť vyšetrenia sérovej hladiny vitamínu B₁₂ pri akýchkoľvek, či už centrálnych, alebo periférnych, neurologických symptómoch, a to aj u „nerizikových“ pacientov (pacientka nemala anamnézu gastrointestinálnych ochorení, nebola vegetariánka a neužívala lieky asociované s deficitom vitamínu B₁₂, ako sú inhibítory protónovej pumpy či metformín). Rovnako chceme poukázať na možnosť klinických prejavov hypovitaminózy B₁₂ aj v prípade nižších, ale ešte normálnych sérových hodnôt celkového vitamínu B₁₂, keď je indikované doplniť vyšetrenie aktívnej formy vitamínu B₁₂ alebo homocysteínu v sére. Skrining deficitu vitamínu B₁₂ je dôležitý aj z toho pohľadu, že pokiaľ sa pri hypovitaminóze B₁₂ včasne zahájí substitučná terapia, v úvode intramukulárnou a následne s pokračovaním intramuskulárnou alebo vysokodávkovou perorálnou formou (1 000 μg denne), tak je možná plná reverzibilita klinických symptómov.

Autori článku nedeklarovali konflikt záujmov s výnimkou nasledujúcich skutočností: • M. Grofik; prednásajúci pre spoločnosť Wörwag Pharma Slovensko, s. r. o.

MUDr. Richard Hulej
doc. MUDr. Milan Grofik, PhD.

Neurologická klinika
JLF UK a UN Martin
hulejrichard@gmail.com