

Pacient :

ZP: 111

Bydliště:

Datum: 27.03.2024

Diagnóza : G122 Nemoci motorického neuronu

Nález: Pacient se k vyšetření objednal sám v rámci second-opinion pro stanovení dg. susp. ALS cestou FN Motol (+ k dalšímu zajištění péče vzhledem k dominantnímu přechodnému pobytu v Beskydech).

NO: CCA od I/2023 postupně progrese oslabení LHK, zpočátku neobratnost ukazováku, pozvolna zhoršující se, jednak z hlediska tíže oslabení a jednak se postupně rozšířilo na další části LHK. Postupně fascikulace prakticky po celém těle, více ve stressu, příliš mu nevadí.

Postižení se jasné zhoršovalo postupně, bez senzitivních symptomů pozitivních či negativních.

Potíže na DKK ani PHK nevnímá, dechové problémy klidu ani při pohybu nemá, počet polštářů nenavyšuje, k mluvení ani polykání problémy nejsou, nezhubnul, při jídle nekaše, schopen polykat veškeré konzistence stravy.

RA: babička měla Parkinsonovu nemoc, jinak negativní

OA: jen panické ataky na SSRI medikaci + st.p. traumatu hlavy v autě ve 12 letech (bilaterálně F kontuze)

FA: Excitalopram (na panické ataky).

PSA: projektový manager, dlouho hrál rugby, nyní čerstvě ženatý, malé dítě, v posledních letech měl větší stress, rekonstruovali s manželkou byt.

Lucidní, orientován, spolupracuje, kognitivně intaktní, FAB 18/18. MNN vyšší masseterový a nasopalpebrální rr., jinak se jeví intaktní, mimika sym., v normě, jazyk bez atrofií, bez fascikulací, řeč v normě.

Na HKK rr. bilat. vysoké se sin. převahou, v předpažení jen lehký akrální skles vlevo, jinak Mi. negativní, sval. síla lehce oslabena na m. triceps vlevo (MRC 4) a na drobných svalech ruky (vějíř, špetka MRC 2, IDI MRC 3+), DF ruky 4, jinak ve všech sval. skupinách na HKK MRC 5, py. irit.

jevy bilat. pozitivní se sin. akcentací (Hofmann, Tromner), zřetelné atrofie drobných svalů ruky vlevo, méně i m. triceps a minimálně i dalších svalů LHK, na PHK bez výrazných atrofií, fascikulace na HKK difuzně, taxe a metrie správná, tonus bilat. mírně vyšší se sin. akcentací, na DKK rr. L2-4 sym., vysoké, akrálně výbavné, střední, bez přesvědčivé py. irit. sympt., v přednožení bez sklesu, sval. síla sym., MRC 5 ve všech testovaných sval. skupinách, svalová trofika v normě, tonus jen minimálně zvýšen vpravo, lehce vlevo, taxe a metrie správná. Kožní bříšní reflexy nevýbavné (ale při habitu pacienta nemusí jít o jasnou abnormitu),

Senzibilita: taktilní číti intaktní, pallestezie na HKK /proc.styl. radii/ 8/8, na DKK tub. tibiae, mal. med. a IP kloub palce 8/8, Tiptherm na HKK 5/5, na DKK 5/5, polohocit a pohybocit v normě. Páteř poklepově nebol., bez výraznějších poruch statiky či dynamiky. Stoj a chůze v normě, na paty i špice svede, dřep svede, na vysokou stoličku vystoupí oběma DK bez potíží.

U nás provedená vyšetření:

Kompletní elektrofyziologické vyšetření (EV, 27.3.2024):

MEP k HKK prokazuje poněkud horší výbavnost odpovědí zejména při kortikální stimulaci a jasnou prolongaci jejich latence a CMCT bilat. s akcentací vlevo.

MEP k DKK prokazuje špatnou diferencovatelnost a nízkou amplitutu kortikálních odpovědí vlevo a lehkou relativní prolongaci jejich latence a prolongaci CMCT vlevo (vpravo jsou všechny zmíněné parametry ještě v

normě).

V souhrnu MEP svědčí pro lézi centrálního úseku motorické dráhy k HKK bilat. (s levostannou akcentací) a k LDK.

Konduktivní studie z HKK prokazují nižší amplitudy motorického neurogramu n. ulnaris i medianus vlevo, lehké zpomalení rychlosti vedení n. ulnaris přes oblast lokte vlevo a lehkou prolongaci latence F-vln většiny vyšetřených nervů obou HKK (resp. jejich nevýbavnost na n. medianus vlevo) a výskyt četných A-vln při jejich vyšetření

Na DKK je patrná jen horší výbavnost F-vln (zejména na n. tibialis, kde tyto spolehlivě neidentifikovány).

Senzitivní kondukční studie na HKK i DKK prokazují zcela normální nález všech sledovaných parametrů.

V jehlové EMG zachyceny ve všech vyšetřených svalech HKK, DKK, trupu i v distribuci hlavových nervů (s vyjímkou m. masseter) známky subakutní či chronické axonopatie se záchytem fascikulací.

V souhrnu EMG nález prokazuje známky prakticky generalizované čistě motorické subakutní až chronické axonální neuropatii se záchytem fascikulací a postižením všech 4 hodnocených oblastí (HKK, DKK, trup i distribuce hlavových nervů) - nález odpovídá onemocnění motorického neuronu, splňuje diagnostická kritéria Awaji (na úrovni jisté diagnózy) i GoldCoast.

Vedlejším nálezem je fokální léze n. ulnaris v oblasti lokte vlevo (postižení má lehkou demyelinizační složku, k podílu případné axonopatie se na terénu základního onemocnění nelze validně vyjádřit).

Extramurálně provedená vyšetření:

CSF: kompletně normální (buňky, bílkovina, bariéra, onkoneurální PL).

PET-CT (FN Motol): bez ložiska zvýšené avidity/ bez zánětu/ bez neoplazie.

REs.: Onemocnění motorického neuronu/amyotrofická laterální skleróza,
- klinicky progredující čistě motorická smíšená monoparéza LHK se záchytem
fascikulací a rozvojem od I/2023
- dle EMG splněna elektrofyziologická kritéria postižení periferního
motoneuronu ve 4 ze 4 hodnocených oblastí, klinicky (+ dle MEP) je patrné
postižení centrálního motoneuronu tamtéž
- v souhrnu jednoznačně splní kritéria El Escorial-Awaji (ne úrovni jisté
diagnózy) i GoldCoast

Lehká fokální léze n. ulnaris v lokti vlevo (jako vedlejší, klinicky spíše
málo významný nález).

Dop. pacient poučena o diagnóze a v základu i o možných komplikacích,
vydány informační materiály.

Nadále Rilutek 1-0-1 (Rp. III balení).

Vzhledem k aktuální psychické zátěži spojené s potvrzením dg. lze užívat
přechodně Lexaurin 1/2 až 1 tbl. max. 2x denně (RP. I balení), vhodná
i psychologická konzultace (léze v místě bydliště).

Dostatečná výživa, neomezovat příjem proteinů a vitamínů.

Vhodná rehabilitace k zajištění co nejdélší sobestačnosti a schopnosti
chůze - prosím o zajištění rehabilitace v místě bydliště cestou
praktického lékaře, případně lze volit intenzivnější (ale obvykle
placenou) rehabilitaci cestou některých soukromých zařízení.

Vhodná je i komplexní lázeňská léčba v indikaci VI/8 (neurodegenerativní
onemocnění - onemocnění motoneuronu).

V případě zájmu lze zajistit předpis ev. protetických pomůcek - optimálně
dodat konkrétní kód požadované pomůcky.

Dnes ještě odběr krve na genetiku k dr. Šlachtové, vyplněny dotazníky.

O výsledku genetického vyšetření se bude pacient informovat nejdříve s
odstupem 3 měsíců na níže uvedených kontaktech.

Další sledování je možné (a z logistických důvodů i vhodnější) cestou
neurologické ambulance v místě bydliště, naše kontrola v případě rozvoje

komplikací (poruchy řeči, polykacích či dechových komplikací - k zajištění
specifické terapie).

Naše kontrola dle potřeby po domluvě na 53223 1932 (volat ve čtvrtek
během dne) nebo mailem na vlckova.eva@fnbrno.cz, tamtéž se lze případně
informovat o dostupnosti ev. nových studií s nově testovanými léky.

Pacient byl poučen o možném doplatku na předepsaný lék.

RP: 3x RILUTEK 50MG TBL FLM 56 1-0-1
1x LEXAURIN 3MG TBL NOB 30 1/2-1 tableta, max. 2x/d

