



FN MOTOL

FAKULTNÍ NEMOCNICE v MOTOLE
V Úvalu 84, 150 06 Praha 5
Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol



Nervosvalová poradna

Příjmení a jméno:

01.08.1992

Rodné číslo:

Pojišťovna :

Datum narození:
Místo trvalého pobytu:

Ambulantní vyšetření ze dne 10.04.2024 - 10:30

Pacient s MND-ALS, iniciaálně smíšená monoparéza LHK, exkluze relevantních alternativních dg.

Souhrn: Od začátku 2023 registroval fascikulace - postupně v distribuci celé LHK, zároveň pozvolna i slabnutí hl. akum (vnímá oslabení při silném stisku) a rovněž zhoršená obratnost /psaní na PC levou rukou/. Bez bolestí radikulárního či neuropatického rázu včetně úvodu obtíží, registroval pouze myofasc. bolesti trapézu a ramenních svalů vlevo. Krampi při nutnosti vyvinout větší sílu na akrálních svalech LHK, jinde 0.
Cíleně - dysfagie, dysarthrie, dyspnoe či ortopnoe 0 oslabení na DKK subj. neregistrouje (běh, schody atd.)

Aktuálně: V mezidobí již mírné oslabení PHK pro akromotoriku, nadále ale zvládá - písmo, klíč v zámku, nesení zátěže atd. neregistroval přímo oslabení DKK - schody, běh, zakopávání, pády, jsou ale projevy "ztuhnutí" - reaktivní hlavně na chlad, stres. Dochozí interval ale nezkrácen, zvládá běžné procházky, nebo mírný terén. Trupová muskulatura bez oslabení, dyspnoe po zátěži či ortopnoe 0. Nadále bez - dysartrie, dysfagie, poruchy mastikace, oslabení volnýho kaše - vše negativ.

mastikace, oslabení volnomo klasie - vše neguje.
V mezdobí second-opinion u doc. Vlčkové FN Brno - uzavřrá souhlasně jako MND-ALS.

V mezidobí second-opinion u doc. VÍČKOVÉ I N. BÍLÉ - dle výše uvedeného jde o vývoj NÚ riluteku - jen sedace, řešil přesunem dávky Cipralex na večer, takto mírnější. Jinak tolerujej, cílené - dyspepsie, průjmy, vertigo, céfalea - vše negat., měl i kontrolní lab. - KO norm., JT jen zcela hranič. elevace bili + ALT.

Anam. RA: m Parkinson u babičky, jinak bez neurodeg. či neuromuskul. onem.

OA. st.p. DN v autě ve řidičce - bř. kontakty,
BSA IT - projektový manažer, hrál dlouhou rugby

EMG 10/2023: Subakutní neurogení léze (denervační -reinervační sy.) v myotomech C5-8 I.sin, v paraspin. svalech projevy recentní reinervační léze (fascikulace komplex. morfologie + reinerv. sy.). Pro špatnou toleranci jehlové EMG nyní nevyšetřují další segmenty. V konduktčních studiích **bez průkazu chronodisperze** či parc. konduktčních bloků jako korelátu oslabení v podobě příp. demyelinizační neuropatie, resp. pouze fok. motorická demyelinizace n.ulnaris v SU I.sin jako vedl. nález. Rovněž nesvědčí pro brachialní plexopatií (např. u amputací proběhlé neuralgické amyotrofie).

EMG vyš. 1/2024 ve VM I.dx. a paraspin. svalech v L1-2 I.dx. fascikulace komplexní morfologie a diskrétní chron. reinerv. sy., v Th paraspin. svalech vlevo okrsky psw a komplexní fascikulace, v kývači vpravo jen ojedinělá fascikulace komplex. morfol. a hraničně vyšší polyfázie

Realizovaná paraklin - vyš.

Realizovaná paraklin. výs.
Likvor 10/2023 – celuloidace CB/HEB a rovněž IEF norm., základní onkoneurolog. protilátky norm.

PET CT 18FDG NNH - bez ložiska zvýšené avidity/bez zánětu/neoplazie

Závěr: Spinální forma MND-Al S. da kritéria (GoldCoast 2020) naplněna

Doporučení

Doporučení:
S ohledem na terapeutický potenciál nyní odběr krve na single-gene analýzu (Sangerovo sekvenování) mutací v SOD1 (Qalsody/Tofersen), podepsán IS, odesílám na ÚLGB FNM. Výsledky cca s odstupem měsíce, připomene se.

Pokračuje v th. Rilutek 50mg 1-0-1.

Diskutujeme další vhodné kroky - hlavní důraz nyní na RHB péči (zácvik autoterapie, nízkorezistenční trénink, celkový kondiční trénik - budování rezerv, protahování, prevence, reeduкаce a korekce vadných kompenz, stereotypů, ergoterapie - kompenz. strategie, příp. i adaptační pomůcky...), nabízím buď zde ve FNM, alternativou patří komplexní lázeňská léčba - preferenčně Klimkovice, je indikován dle ind. seznamu z indikace VI/8 , žádost

prosím cestou registrujícího PL.

Dále monitoring
- polykání (poučen - kašel, časté odkašlávání po jídle, problémové konzistence - rýže, drobivé-suché potraviny, nebo kombinované konzistence - vývar se zeleninou, masem a nudlemi apod.), při narůstajících projevech logoped. vyš.
- kašel a projevy poruchy dechu ve spánku (ranní bolest hlavy, výrazná malátnost, až halucinace, velká porucha soustředění a paměti přes den)
Při jejich výskytu, setrvání a dalším nárůstu bude informovat.

Kontrola vývoje zde dle potřeby za 3-6 měsíců, tzn. hlavně dle aktuální problematiky k řešení.

Diagnóza:

G122 Nemoci motorického neuronu

Účet: v: 29022, 29111 2x, 09523, 99976

Tisk ze dne: 10.04.2024-10:47

