

DIFERENCIÁLNÍ DIAGNOSTIKA V PEDIATRII

Diferenciální diagnostika poruch hybnosti u dětí

Differential diagnosis of movement disturbances in children

Vladimír Komárek

Dětská neurologická klinika,
2. lékařská fakulta, Univerzita
Karlova a FN Motol, Praha

SOUHRN

Obecně je spektrum příznaků a příčin poruch hybnosti velmi široké i pestré a vyžaduje jak znalosti diferenciální diagnostiky, tak i zkušenost a trpělivost. Mezi diagnosticky nejsložitější hybné poruchy patří dystonické syndromy, které jsou často vzhledem k mnohdy bizarní symptomatologii mylně považované za funkční disociativní obtíže.

Korespondující autor:

prof. MUDr. Vladimír Komárek, CSc.
Klinika dětské neurologie FN v Motole
V Úvalu 84
150 06 Praha 5
vladimir.komarek@lfmotol.cuni.cz

V dětském věku se poměrně často můžeme setkat s náhle či pozvolna vzniklými poruchami hybnosti, které mohou vést k diferenciálně diagnostickým rozpakům. Nejčastěji se jedná o centrální či periferní obrny, oslabení svalové síly, hyperkinetické projevy či ataxii. Spektrum těchto poruch je poměrně pestré a zahrnuje jak relativně málo závažné a přechodné příznaky, jako je např. hypokalemická obrna, tak i život ohrožující onemocnění v případě vzestupné formy akutní polyradikuloneuritidy.

Patrik je pětidenní novorozenec, narozený zdravé matce v termínu bez perinatálních komplikací, nemá potíže s pitím a polykáním, nápadný je těžký hypotonický syndrom, chlapec je ochablý až hadrovitý, orientačně nejsou výbavné šlachosvalové reflexy. **Která diagnóza je nejpravděpodobnější?**

- A) Centrální hypotonický syndrom
- B) Kongenitální myastenický syndrom
- C) Spinální svalová atrofie 1. typu
- D) Praderův–Williho syndrom

Centrální (vývojový) hypotonický syndrom se postupně vyvíjí především u nedonošených či perinatálně postižených dětí a není provázen nepřítomností šlachosvalových reflexů. Kongenitální myastenický syndrom je velmi vzácný (1 : 1 000 000), v klinickém obraze dominují bulbární poruchy sání a polykání, případně i postižení okohybných svalů. Podobnou jednotkou je ještě vzácnější tranzientní novorozenecká myastenie, která se vyskytuje pouze u dětí matek trpících myastenií. U spinální svalové atrofie prvního typu (výskyt 1 : 10 000) se těžká hypotonie proximálních

a šijových svalů s areflexií objeví často již brzy po narození – v současnosti je vyšetření *SMN1* genu součástí novorozeneckého screeningu s cílem co nejčasnějšího zahájení cílené genové léčby. Praderův–Williho syndrom je způsoben delecí chromozomu 15q11-q13 s výskytem 1 : 15 000. Novorozenecká hypotonie a porucha sání mohou být prvními příznaky, šlachové reflexy jsou obtížně vybavitelné.

Téměř tříletý Šimon má zvýšenou teplotu a příznaky respiračního onemocnění stejné jako jeho sestra, u které byla prokázána influenza B. Do ordinace přichází trochu kolébavě a ze široka, obtížně vstává z lehu a někdy se dle matky jakoby zamotá. Před 3 týdny prodělal plané neštovice, jinak je anamnéza negativní. **Jaká je vaše diagnóza?**

- E) Postvaricelová cerebelitida
- F) Expanze v zadní jámě lební
- G) Chřipková myositida s rabdomyolýzou
- H) Svalová dystrofie (m. Duchenne)

Kolébavá (kachní) chůze a obtížné vstávání z lehu u tříletého chlapce jsou typické příznaky svědčící pro progresivní svalovou dystrofii (výskyt 1 : 3000), kterou lze rychle potvrdit genetickým vyšetřením a cíleně léčit. Rozpaky mohou vyvolat vysoké hodnoty CK přítomné jak u Duchenneovy dystrofie, tak u myositidy s rabdomyolýzou komplikující chřipku B. Nejistota při chůzi připomínající ataxii může vést k úvaze o mozečkovém postižení v souvislosti s varicelou nebo nitrolební expanzí, kterou lze vyloučit MRI zobrazením.

Sedmiletá Jana, s bezproblémovou dosavadní anamnézou, přichází pro narůstající neklid, je extrémně živá s trhavými pohyby ramen a obou paží, stěžuje si na nutkavé myšlenky. **Která z diagnóz přichází v úvahu jako první?**

- A) Anti-NMDA encefalitida
- B) ADHD
- C) Chorea minor
- D) PANDAS

Náhlé poruchy chování a trhavé pohyby nejsou typické pro anti-NMDA encefalitidu, kde dominují především stavy zmatenosti, epileptické křeče a orofaciální dyskineze. ADHD nikdy nezačíná náhle u dosud zcela zdravého dítěte. Choreatické záškuby proximálních svalů HK a nutkavé obsedantní myšlení je typické pro tzv. PANDAS (pediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with streptococcal infections). Tuto diagnózu potvrdí zvýšené ASLO a terapeuticky je účinný penicilin i imunosuprese. Chorea minor („tanec svatého Víta“) má obdobnou etiopatogenezi i projevy, ale na rozdíl od PANDAS je toto onemocnění spojeno s projevem revmatické horečky (poškození srdce, ledvin či kloubů).

Až dosud zdravý desetiletý Ondra přichází pro zhoršení hybnosti pravého ústního koutku, matka si nebyla jistá jeho možnými záchvěvy, oční štěrby jsou symetrické v klidu i při zavření, pravá horní končetina je mírně oslabena. Řeč je zcela v normě. Chlapec nevylučuje, že mohl mít před měsícem na školním výletě klíště.

O kterou diagnózu se může jednat?

- A) Paréza lícního nervu při neuroborelióze
- B) Cévní mozková příhoda
- C) Nádor mostomozečkového koutu
- D) Stav po epileptickém záchvatu

Paréza lícního nervu v rámci neuroboreliózy je sice velmi častá, ale vždy jde o parézu periferní s poškozením dolní i horní větve n. facialis. U Ondry je poškozen jen ústní koutek a oční štěrby jsou symetrické – jedná se o parézu centrální.

LITERATURA

1. Nevšimalová S, Komárek V, Hadač J, et al. Dětská neurologie. Praha: Galén 2021.
2. Serranová T, Růžička E, Roth J. Funkční poruchy hybnosti. Cesk Slov Neurol 2014.
3. Magnová O, et al. Prader-Willi syndrom v kazuistikách. Pediatr Praxi 2023.
4. Babacan O, et al. Paediatric myositis linked to influenza B infection: a case report. Med Sci Discovery 2024.

Proto není pravděpodobný nádor mostomozečkového koutu postihující jádro NVII., kde bychom očekávali poškození jak horní, tak i dolní větve. Cévní mozková příhoda byla u pacienta vyloučena zcela normálním nálezem na magnetické rezonanci. Nález četných centrotemporálních epileptiformních hrotů na EEG nás vedl k diagnóze, že se jednalo o subklinický epileptický záchvat s následnou postiktální Toddovou parézou. Klinický náleze se u tohoto pacienta do druhého dne plně vrátil k normě.

Třináctiletou Kláru přiváží učitelka ze školy pro náhlé problémy s chůzí, dívka nemohla dojít k tabuli a následně ani stát, udává bolestivost a slabost obou dolních končetin, je pláčtivá, ale orientovaná. V anamnéze před pár týdny gastrointestinální obtíže, dlouhodobě problémy s rodiči i ve škole, na předloktí známky sebepoškození. **Jaká je vaše diagnóza?**

- A) Hypokalemiická obrna
- B) Polyradikulitida Guillaina–Barrého
- C) Akutní poliomyelitida
- D) Funkční psychogenní paraparéza

Náhlá slabost a neschopnost chůze může být vzácně zapříčiněna vrozeně podmíněnou náchylností k poklesu draslíku v krvi, nejčastěji po výraznější fyzické zátěži. Diagnózu lze rychle potvrdit vyšetřením hladiny iontů v krvi a poruchu hybnosti odstranit podáním draslíku. Gastrointestinální obtíže v předchorobí a symetrická bolestivost obou dolních končetin svědčí pro akutní autoimunitní polyradikulitidu Guillaina–Barrého, podezření na tuto diagnózu může posílit nepřítomnost šlachosvalových reflexů na dolních končetinách a/nebo nález proteinocytologické disociace v likvoru. Náhlé ochrnutí dolních končetin může být raritně v souvislosti s akutním poškozením předních rohů míšních v rámci poliomyelitidy. Psychogenní konverzní (disociační) ochrnutí u dospívajících není vzácné a bez pomocných laboratorních metod a psychologické intervence lze toto podezření jen obtížně potvrdit či vyvrátit běžným klinickým vyšetřením. |

5. Nunes B, et al. Acute cerebellitis or post-infectious cerebellar ataxia? Approach to paradigmatic pediatric clinical cases. Synapse 2024.
6. Prato A, et al. Diagnostic approach to pediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with streptococcal infections (PANDAS): a narrative review of literature data. Front Pediatrics 2021.
7. Blek N. How can we distinguish postictal Todd's paralysis from acute ischemic stroke in the prehospital and early hospital setting?. J Epileptol 2022.