

Obr. 3. *Batole s AHC – ataxie, neschopnost samostatného stoje (kazuistika 1)*



Obr. 4. *Dystonie na dolních končetinách u 17letého pacienta s AHC (kazuistika 2)*



Tab. 3. *Tři fáze klinické progresse (Mikati et al., 2000)*

Fáze 1 – kojenecký věk: unilaterální nystagmus, deviace očí, deviace hlavy, dystonické ataky, bilaterální/jednostranná hypotonie, opoždění psychomotorického vývoje
Fáze 2 – 1 rok až 5 let: hemiplegické/kvadruplegické ataky, paroxyzmální dystonie/tonické ataky, autonomní příznaky, začíná interiktální nález: chorea, atetóza, kognitivní deficit
Fáze 3 – nad 5 let: přítomný přetrvávající neurologický nález a kognitivní deficit; dystonické a hemiplegické ataky se stávají méně častými a těžkými

Tab. 4. *Diferenciální diagnostika AHC*

Cévní onemocnění (Moyamoya angiopatie, arteriovenózní malformace)
Autoimunitní onemocnění (vaskulitidy, antifosfolipidový syndrom)
Kraniocerebrální trauma
Hyperkoagulační stavy
Dědičné poruchy metabolismu – např. organické acidurie (glutarová), poruchy cyklu močoviny, homocystinurie, deficit glukózového transportéru 1 (GLUT-1), deficit dekarboxylázy aromatických L-aminokyselin (AADC)
Mitochondriální onemocnění – mitochondriální encefalomyopatie, laktátová acidóza a iktu podobné příhody (MELAS), deficit pyruvátdehydrogenázy
Neurotransmitterové poruchy
Kongenitální poruchy glykosylace (CDG)
Křeče s postiktální parézou
Familiární hemiplegická migréna
Benigní noční alternující hemiplegie dětského věku

kteřá se objevuje samostatně nebo se vyvíjí z hemiplegie (Obr. 1, 2). Plegie jsou chabé, s areflexií, těžší postižení bývá patrné na horní končetině.

Často jsou tyto ataky provázeny neuvlí, podrážděností dítěte, může být patrná zhoršená artikulace a polykání. Zejména stavy kvadruplegie jsou těžké a často následované regrese ve vývoji. Pro onemocnění je charakteristické vymizení plegie během spánku a krátce po probuzení (10–20 minut). Zlepšení je patrné i po krátkém spánku a je charakteristickým diagnostickým rysem. Paroxyzmální příznaky mají velkou variabilitu v trvání (hodiny až dny), frekvenci (sporadické až několikrát za den) a tíži. Podle některých studií se s věkem snižuje frekvence a tíže hemiplegických atak (Mikati et al., 2000). Ataky mohou být vyvolány řadou vnějších a vnitřních faktorů. Známým spouštěčem je fyzické nebo psychické vypětí, expozice jasnému světlu, nadměrné zvukové stimulaci, kontakt s vodou (koupání, plavání), teplotní změny, vůně, výkyvy počasí, spánková deprivace, některé potraviny (např. čokoláda), horečnatá onemocnění (Mikati et al., 2000; Sweny et al., 2009).

Ostatní paroxyzmální projevy (tonické/dystonické ataky, nystagmus, strabismus, dyspnoe a další autonomní příznaky) se objevují samostatně nebo v souvislosti s epizodami plegie. Autonomní symptomy zahrnují kromě dyspnoe a vazomotorických poruch změny pocení, tělesné teploty, vnímání bolesti a gastrointestinální problémy. Kromě paroxyzmálních autonomních projevů byly u pacientů s AHC zaznamenány také odchylky srdečního rytmu a respirační potíže (stridor, bronchospasmus) (Pavone et al., 2022).

Dochází k opoždování psychomotorického a později kognitivního vývoje dítěte. Kognitivní postižení kolísá od mírného až po těžké (Jasien et al., 2019). Podle některých autorů (Mikati et al., 2000) koreluje s věkem pacientů a věkem začátku příznaků. Není jasné, zda kognitivní postižení závisí na počtu atak hemiplegie, nebo je nezávislou součástí onemocnění. Sociální zařazení a učební proces komplikují další neurovývojové a psychiatrické komorbidity: opoždění vývoje řeči, dyspraxie, poruchy učení, porucha pozornosti s hyperaktivitou, impulzivita, poruchy chování, anxieta, obsedantně kompulzivní porucha (Rosewich et al., 2017).

Polovina pacientů má epileptické záchvaty, které mohou být fokální (multifokální) nebo generalizované, často refrakterní na terapii. Začátek epilepsie je obvykle kolem 6. roku (Panagiotakaki et al., 2010; Panagiotakaki et al., 2015). Častěji se vyskytuje epileptický status (Uchitel et al., 2019). Epileptické záchvaty mohou předcházet, provázet nebo následovat hemiplegické ataky a rozlišení někdy bývá obtížné.

Postupně se přidružuje trvalá neurologická symptomatika, která se často zvyrazňuje v souvislosti s protražovanými paroxyzmálními epizodami. Je patrné postižení extrapyramidového systému (chorea, choreoatetóza, dystonie na končetinách, oromandibulární dystonie), mozečkové (ataxie, dysartrie), vzácněji jsou přítomny pyramidové příznaky (Rosewich et al., 2017) (Obr. 3, 4). Tato symptomatika narůstá s věkem a vede k různě závažnému fyzickému a psychickému handicapu. Klinická progresse onemocnění se typicky odehrává ve třech fázích (Mikati et al., 2000) (Tab. 3).

Byly popsány také atypické případy se začátkem v novorozeneckém věku nebo naopak až ve 4 letech, s normálním kognitivním vývojem, dystonický fenotyp, chybění kvadruparézy nebo výskyt alternující monoparézy horní končetiny (Capuano et al., 2020).

Diagnostika

Diagnóza je založena na klinických příznacích a následném genetickém vyšetření. Výsledky genetického vyšetření, které je v ČR dostupné, jsou důležité i pro prognózu onemocnění (viz Etiologie). V diferenciální diagnostice je nutno zvažovat jiná onemocnění (Tab. 4), která se mohou projevovat podobnou symptomatikou – strukturální léze, vaskulární, metabolická a mitochondriální onemocnění (Tenney et Schapiro, 2010). Při první manifestaci v podobě paroxyzmálních očních, tonických a dystonických projevů je obvykle podezření na epileptickou etiologii. I v pozdějším průběhu bývá obtížné odlišit epileptické záchvaty od ostatních paroxyzmálních projevů.

Zejména u pacientů s AHC s mutacemi v genech spojených s FHM (viz výše) může docházet k překryvu symptomatologie obou onemocnění. FHM je dominantně dědičným