

Diagnostika onemocnění

Diagnostická kritéria pro RS byla vytvořena před více než 50 lety s cílem pomoci výzkumu. Základ diagnostiky choroby vyplývá z klinického hodnocení pacientových obtíží a fyzikálního vyšetření, které ukazuje na lézi CNS. Schumacherova kritéria z roku 1965 kladla důraz na dysfunkci dvou nebo více částí nervového systému vyplývajících z postižení bílé hmoty, časově oddělených, bez možnosti vysvětlení jinou chorobou (Schumacher et al., 1965).

McDonaldova kritéria pro diagnózu RS, která byla poprvé zavedena v roce 2001, byla revidována v letech 2005, 2010 a 2017. Současná kritéria z roku 2017 jsou uvedena v tabulce 1. V těchto kritériích, vyjma zhodnocení klinického nálezu, má nezastupitelnou roli magnetická rezonance (MR) mozku a míchy podpořená vyšetřením mozkomíšního moku. MR mozku a míchy zobrazí oblasti, kde proběhla demyelinizace (tzv. léze či plaky). Typické oblasti, kde se vyskytují ložiska RS, jsou: periventrikulární, juxtakortikální/kortikální, infratentoriální nebo míšní. Léze jsou charakterizovány jako T2 hyperintenzní ložiska o velikosti nejméně 3 mm v průměru. Pokud se ≥ 1 T2 hyperintenzní léze vyskytuje nejméně ve dvou ze čtyř výše uvedených oblastí CNS, je splněno kritérium pro diseminaci v prostoru (DIS) pro RS. Pro zvýraznění aktivních lézí může být nitrožilně podána kontrastní látka gadolinium. Nová T2 a/nebo gadolinium vychytávající léze na další MR oproti prvnímu MR skenu bez ohledu na načasování prvního skenu nebo současná přítomnost asymptomatických gadolinium vychytávajících lézí a nevyčytávajících lézí v jakoukoli dobu znamenají průkaz diseminace v čase (DIT).

Vyšetření mozkomíšního moku získaného lumbální punkcí může poskytnout důkaz chronického zánětu CNS. U mozkomíšního moku je testována přítomnost oligoklonálních páسů. Nález dvou a více páسů, které se nenacházejí v séru, je vysoce specifický pro pacienty s RS. Tento nález je přítomen až u 95 % nemocných a je považován za průkaz intratékální syntézy imunoglobulinu G (IgG). Kromě průkazu oligoklonálních páсů ve třídě IgG, může být u nemocných přítomna i pozitivita ve třídě IgA, IgM nebo lehkých řetězců kappa a lambda (Thompson et al., 2018).

Tab. 1. Diagnostická kritéria pro RS dle McDonalda, revidovaná v roce 2017

Klinická kritéria (ataky)	Objektivní (léze)	Další údaje potřebné ke stanovení diagnózy
2 nebo více	Objektivní klinický průkaz ≥ 2 lézí nebo objektivní klinický průkaz 1 léze s přijatelným anamnestickým průkazem předchozí ataky	Žádné. Klinická symptomatika je dostačující; další doklady jsou žádoucí, musí být v souladu s RS
2 nebo více	Objektivní klinický průkaz 1 léze	DIS (diseminace v prostoru): další klinická ataka z jiné lokalizace v CNS nebo nová léze na MR
1	Objektivní klinický průkaz ≥ 2 lézí	DIT (diseminace v čase): druhá klinická ataka nebo nález na MR nebo přítomnost oligoklonálních páсů v likvoru
1	Objektivní klinický průkaz 1 léze	DIS (diseminace v prostoru): další klinická ataka z jiné lokalizace v CNS nebo na MR DIT (diseminace v čase): druhá klinická ataka
nebo nález na MR nebo přítomnost oligoklonálních páсů v likvoru		
0		Rok progresu nemoci (retrospektivně nebo prospektivně) a nejméně dvě následující kritéria ze tří: DIS (diseminace v prostoru) v mozku prokázaná pomocí ≥ 1 T2 léze v periventrikulární, juxtakortikální/kortikální nebo infratentoriální oblasti; DIS v míše prokázaná pomocí ≥ 2 T2 lézí; nebo pozitivní nález v mozkomíšním moku (2 nebo více oligoklonálních páсů a/nebo IgG syntéza)

Kritéria z roku 2017 mohou usnadnit dřívější splnění diagnostických kritérií pro RR formu RS. Některé studie ukázaly, že ze všech nově doporučených pacientů pro specializovaná centra RS bylo u 30–67 % z nich nakonec zjištěno, že RS nemají (Carmosino et al., 2005; Kaisey, 2017; Solomon et al., 2016). Multicentrická série případů sestávající z pacientů, kterým byla nesprávně diagnostikována RS, ukázala, že více než 50 % z nich si nesprávnou diagnózu neslo nejméně 3 roky a více než 5 % bylo chybně diagnostikováno po dobu delší než 20 let. Hlavními důvody chybné diagnózy RS bylo nevhodné použití McDonaldových kritérií u syndromů netypických pro demyelinizaci, chybějící objektivní klinické nálezy odpovídající RS, nesprávná interpretace kritérií pro diagnózu RS nebo přílišné spoléhání na abnormality na MR v případě nespecifických neurologických příznaků (Solomon et al., 2016).

Mnoho případů chybné diagnózy tedy není selháním McDonaldových kritérií, ale jejich nevhodným použitím u pacientů, pro které primárně nebyla určena. V 65 % případů nepřesná aplikace kritérií pro neurologické onemocnění, s atypickými projevy pro

demyelinizační příhodu, vedla k nesprávné diagnóze (Brownlee, 2018).

Výsledky klinických studií a výzkumů potvrzují, že včasnou diagnostikou a léčbou RS v iniciálních stádiích onemocnění lze významně zpomalit její progresi, zachovat dlouhodobě funkčnost a bránit trvalému poškození nervových struktur (Tintoré, 2008). Potenciální zvýšení chybných diagnóz tedy může být i následkem potřeby rychlého zahájení léčby (Solomon et Corboy, 2017).

Typické projevy RS vs. atypické projevy pro RS

Autoři McDonaldových kritérií z roku 2017 zdůrazňují jejich použití pouze u syndromů typických pro demyelinizaci. Nejčastějšími diagnózami zaměňovanými za RS jsou funkční neurologické poruchy a migréna. To naznačuje, že někteří kliničtí lékaři si neuvědomují, že McDonaldova kritéria jsou určena pouze pro použití u typických demyelinizačních syndromů, nebo mohou nesprávně identifikovat migrenózní nebo funkční projevy jako typické pro demyelinizaci. Niže jsou uvedeny klinické projevy typické a atypické pro roztroušenou sklerózu (Solomon et al., 2019).