

# Nejčastější syndromy a onemocnění dětské neurologie/PGS



## Tento článek je určen pro postgraduální studium

Prosíme, neprovádějte věcné editace, nemáte-li potřebnou kvalifikaci.  
Editujte s rozvahou. Věcné změny nejprve projednejte v diskusi.

## Paroxysmální onemocnění u dětí

Hlavní body: Záchvaty, či stavy poruchy vědomí často při lékařském vyšetření již odezněly, takže k stanovení diagnózy je rozhodující anamnéza, přesný popis průběhu stavu se zaměřením na aktivitu, která stavu předcházela, vyvolávající faktory, trvání stavu, změna barvy, pohyby očí, hybná aktivita během stavu, charakter ústupu stavu, chování dítěte po skončení stavu a frekvence těchto stavů. Velmi přínosné je domácí video stavů, které se opakují, zásadním vyšetřením je EEG, či video-EEG-monitorace.

## Paroxysmální onemocnění u kojenců a batolat

1. **Záchvat při horečce** – febrilní křeče, infekce CNS (sepsa, meningitida, meningoencefalitida), epilepsie spuštěná při horečce.
2. **Záchvaty bez horečky** – Epileptické či provokované, příčinou je elektrolytová nerovnováha, hypoglykémie, intoxikace.
3. **Apnoe či zadržování dechu:**
  - Neonatální apnoe – většinou příčina nezralost, vzácně záchvat.
  - Synkopy s cyanózou, afektivní stavy – až u 5 % kojenců, často familiární výskyt, provokace hněvem, frustrací či strachem, pláč před vznikem stavu, dech se zastaví v expiraci, následuje cyanosa a ev. bezvědomí. Nástup záchvatů je před 3 rokem, mizí mezi 4–8 rokem, prognóza je dobrá.
  - Synkopy s bledostí – provokace typicky nečekanou bolestí, pláč jen vzácně, náhlé zblednutí, hypotonie a bezvědomí, příčinou bývá vasovagální synkopa, prognóza je dobrá, stavy mizí mezi 4–8 rokem.
4. **Migréna** – je vzácná, projevem bývají paroxysmy zvracení, závratí či tortikolis, vědomí není porušeno, stav trvá několik minut, provázené bledostí, event nystagmem.
5. Dále **mimovolní pohyby a stereotypie** (viz dále).

## Paroxysmální onemocnění u větších dětí

1. **Záchvaty při horečce – febrilní křeče** (nepravděpodobné po 4–5 roku věku), Infekce CNS, epilepsie spuštěná při horečce.
2. **Záchvaty bez horečky – epileptické:** Absence, komplexní parciální záchvaty, myoklonické záchvaty, benigní a věkově vázané epileptické syndromy. Záchvaty provokované – systémové abnormality (elektrolytové abnormality, hypoglykémie, intoxikace apod.)
3. **Migréna a migrenosní varianty** – bolest hlavy nemusí být přítomna, typická je pozitivní rodinná anamnéza, diagnóza je na základě anamnézy a klinického vyšetření, ostatní vyšetření pouze vylučují jinou etiologii.
  - Akutní migréna se zmateností – věk 6–16 let, epizody zmatenosti trvající několik hodin, diff. dg. nekovulsivní status epilepticus, intoxikace.
  - Basilární migréna – u adolescentů, s epizodami ataxie, zvracení, tinitus, parestézie či alternující hemiplegie, následované pulsující bolestí hlavy.
  - Další varianty: retinální, oftalmoplegická, globální transientní amnézie.
4. **Synkopy** – mohou být provázeny zvýšeným svalovým napětím nebo záškuby po ztrátě vědomí a pádu (křečová synkopa), typické je krátké trvání bezvědomí a rychlé zotavení.
  - *Vasovagální* (reflexní vasodilatace) – může být spouštěna i emocí, typicky delší stání, bolestivé podněty, prodromy s pocitem závratě a omdlávání, provázené bledostí, chladnou kůží.
  - *Srdeční arytmie* – výskyt neprovokovaný, i vleže či sedě, často familiární.
  - *Ortostatická hypotenze* – souvislost s postavením.
  - *Hyperventilační syndrom* – vyvolání rozčilením, parestézie aker, rtů, bolest hlavy, bezvědomí.
5. **Primární poruchy spánku:**
  - Narkolepsie s kataplexií – přes den pády při emocích bez poruchy vědomí, pády při imperativním usnutí (u dětí vzácné), spánková obrna při usínání či probouzení, automatické jednání za bdělosti v noci.
  - Parasomnie s poruchou probouzacích reakcí – noční děsy, náměsícnictví, probuzení se zmateností – pacienti jsou částečně oslovitelní, nereagují adekvátně, obtížně probuditelní, často automatické jednání (močení na nepravých místech), na příhody je amnézie, typicky po se stavy vyskytují během prvních 2 hod po usnutí.
6. **Zakoukávání, denní snění** – celkem, běžné, pacienti oslovitelní, EEG při stavu normální.
7. **Psychogenní záchvaty** – často delší trvání, bizarní projevy, často nutná videoEEGmonitorace.
8. **Paroxysmální mimovolní pohyby:**
  - *Tiková porucha* – přechodná či chronická, pohyby jednoduché či komplexní, vokalizace (Touretteův sy.), asociace s obsedantně kompulsivní poruchou.

- **Benigní paroxysmální tortikolis v kojeneckém věku** – z počátku je stav frekventnější (nástup do 3 měsíců věku), vymizí do 5. roku věku, nejspíše vestibulární etiologie. Stav je provázen rozrušením, bledostí, zvracením, ataxií. Dítě je klidné pouze v atypické poloze, trvání je minuty až dny. Nejčastěji je projevem laterocollis, retrocollis či tortikollis, však trup či končetiny mohou být rovněž postiženy. Ostatní vyšetření bývají v normě.
- **Paroxysmální tonická deviace bulbů vzhůru** – nástup během prvních měsíců života, epizody trvají několik hodin, při pokusu o pohled dolů se objevuje vertikální nystagmus, stav vymizí ve spánku a horší se za bdělosti. Ostatní vyšetření bývají v normě, stavy vymizí do několika let.
- **Paroxysmální dyskineze** – epizody chorey, balizmu či dystonie, akcentace po požití alkoholu či kofeinu, při fyzické námaze nebo stresu.
- **Hyperekplexie** – stavy dystonií po uleknutí, přemrštěná reakce s delším hybným přetrváváním, často spojený s četnějšími nočními myoklonickými záškuby. Dále porucha habituace na úlekové stimuly.
- **Epizodické ataxie** – často familiární, po fyzické námaze, mohou být asociovány s hypokalemickými stavy, jedná se o genetické poruchy iontových kanálů, často je účinná léčba acetazolamidem.
- **Stereotypy** – neúčelné opakující se monotónní pohyby bez zjevné volní kontroly, na rozdíl od tiků jsou pomocí vůle snadno potlačitelné, bez nutkové složky.
- **Další projevy** – sekundární paroxysmální dyskineze při postižení kortexu, bazálních ganglií či míchy.

## Poruchy psychomotorického vývoje

### Opoždění psychomotorického vývoje

**Definice:** statické, neprogredující významné opoždění vývoje ve 2 a více z následujících dovedností: 1. hrubá či jemná motorika, 2. řeč, 3. kognitivní funkce, 4. společenské či personální interakce, 5. aktivity každodenního života. Termín mentální retardace se užívá u dětí od 5 let věku. Celková prevalence opoždění jen v jedné složce je 5–10 %, globální opoždění je přítomno u 1–3 % dětí. Důležité je odlišení od regrese vývoje, tedy ztráty dovedností, které již dítě mělo. Pokud má opoždění maximum v poruše motorické vývoje, či vývoji jazyka, které mají specifitější příčiny.

### Poruchy vývoje řeči

1. **Porucha sluchu** – velmi častá příčina poruchy vývoje řeči vyžadující nejvíce foniatrickou péči.
2. **Autismus** – vývojová porucha zjevná mezi 1–2 rokem věku, mimo poruchu řeči je výrazně postižená i sociální interakce, záliba ve stereotypních činnostech.
3. **Získaná afázie** (Landau-Kleffnerův sy.) – epileptický syndrom, častá je i regrese vývoje řeči, záchvaty u části pacientů, velmi různorodý EEG korelát, typicky při noční videoEEG monitoraci či polysomnografii se vyskytují hroty v měnících se lokalizacích, typickým projevem je status epilepticus electricus v NREM spánku.
4. **Oboustranné strukturální postižení perisylválních oblastí.**
5. **Vývojové dysfázie při normálních nálezech** (normální neverbální intelekt a zdravý sluch) – prevalence 1–1,2 % u předškolních dětí. *Rizikové faktory:* nízká porodní hmotnost, prematurita, mentální retardace či vývojová dysfázie v rodinné anamnéze, vícejazyčná výchova. Vhodné vyloučit epileptické onemocnění – EEG či noční videoEEG monitorace.

### Porucha vývoje motoriky

1. Dětská mozková obrna – získané neprogresivní postižení mozku během jeho vývoje, typicky pre- a perinatálními vlivy – intrauterinní infekce, asfyxie, ischemické stavy, získané mozkové malformace. Nejčastější formy jsou: hemiplegie, spastická diplegie, quadriplegie, extrapyramidová forma a mozečková forma s ataxií. Současný kognitivní deficit je velmi variabilního stupně.
2. Myopatie kongenitální, spinální svalové atrofie – přítomen i regres, nebo pomalá progres. V diferenciální diagnóze jsou i metabolické příčiny.
3. Neuropatie – hereditární, dále možné i v rámci metabolického onemocnění, mohou rovněž progredovat.

### Globální opoždění psychomotorického vývoje

1. **DMO** – V rámci prenatálního a perinatálního postižení, výrazná prematurita, intrakraniální krvácení, hydrocefalus.
2. **Chromosomální a genetické poruchy**, často spojené s dysmorfismem kraniofaciálním a vrozenými vadami i dalších orgánů.
  - **Sy. Fragilního X** – expanze trinukleotidů v FMR1 či FMR2 genu, typicky postižení muži, s protáhlými obličejí, velkýma ušima, makroorchidismem a případně autistickými projevy, při velmi dlouhé expanzi mohou být postiženy i ženy. U mužů se jedná o nejčastější genetickou příčinu mentální retardace.
  - **Rettův syndrom** – dominantní mutace v MECP2 genu na X chromosomu, postiženy ženy, retardace je zjevná do 1. roku věku, může být přítomen i regres vývoje. Dále progredující mikrocefalie, hypotonie, ataxie, epileptické záchvaty, autistické projevy, nepravidelné dýchání, porucha volní motoriky rukou.
  - **Downova choroba** – trisomie 21. chromosomu, typická hypotonie, kulatý obličej s plochým nosem a epikanty, často přítomný vrozený vývojový vadý srdce a syndrom spánkové apnoe.
3. **Strukturální malformace mozku** – dysgenese laloků, kortikální displázie, agenese corpus callosum, často jsou přítomny jiné dysmorfické rysy. Nutno vyloučit souvislost s chromosomální aberací.
4. **Neurofakomatózy** (neurokutánní syndromy):
  - Neurofibromatóza – poruchy učení, kognitivní deficit. Typickými znaky jsou neurofiromy, gliomy opticku, skvrny café-au-lati (více jak 8), kostní malformace, pozitivní rodinná anamnéza (NF1), nebo oboustranný neurinom akustiku (NF2).
  - Tuberosní skleróza – mimo opoždění PM vývoje farmakorezistentní epilepsie, kortikální malformace,

subependymální hamartomy a tumory retiny, kožní projevy (i skvrny café-au-lait) vč. adenoma sebaceum, nádory srdce, ledvin, cysty kostní, renální či plicní.

5. **Otrava olovem** – často pouze izolovaná porucha kognitivních funkcí a vysoká hladina olova v séru.

6. **Intrauterinní infekce:**

- Toxoplasmóza – projevy PMR po 1. roce života, dále hydrocefalus, intrakraniální kalcifikace, chorioretinitis, akutní příznaky jsou u novorozenců (vyrážky, horečky, záchvaty, zvýšený intrakraniální tlak, trombocytopenie a ikterus).
- Rubeola – vzácně encefalopatie – hypotonie, epileptické záchvaty, letargie, dále postižení ostatních orgánů (ikterus, chorioretinitis, malformace srdce, hluchota, anémie, trombocytopenie, vyrážka, katarakta).
- Cytomegalovirus (CMV) – mikrocefalie, intrakraniální kalcifikace, dále vyrážky, chorioretinitis, ikterus, organomegalie.
- Virus herpes simplex (HSV) – akutní encefalitida s epileptickými záchvaty, v mozkomíšním moku zmnožení elementů, vhodné spíše PCR než serologie.

7. **Encefalopatie.**

## Regrese psychomotorického vývoje

Diferenciální diagnostika tohoto příznaku je velmi široká. V anamnéze je důležité hodnotit věk při nástupu obtíží, dále postižení části CNS (bílá či šedá hmota, oddíly CNS např. spinocerebelární atrofie), postižení dalších orgánů či periferního nervového systému. Postižení CNS + dalších orgánů či PNS svědčí pro strádavé či mitochondriální onemocnění. Důležité je hodnocení průběhu regrese vývoje zda je zhoršení rychlé a akutní, či přicházející v atakách nebo chronicky progredující. Většina těchto onemocnění není léčitelná, avšak diagnóza je důležitá k stanovení dalšího plánu vyšetřování a léčby a ke genetickému poradenství, eventuálně i z výzkumných důvodů. Potenciálně léčitelné jsou poruchy metabolismu některých aminokyselin či sacharidů, dále progresivní hydrocefalus, hypotyreóza nebo kongenitální infekce (HIV).

### Primární postižení šedé hmoty

1. **Autizmus** je nejčastější příčinou regrese vývoje u dětí ve věku 18 až 26 měsíců, jedinci s menším postižením mohou mít začít vykazovat poruchy ještě později. U větších dětí, zvl. pokud je prokázána genetická podstata jsou čtenější epileptické záchvaty.

2. **Rettův syndrom** (viz výše) mohou ve svém klinickém obraze mít i regres vývoje, je nejčastější identifikovatelnou příčinou mentálního regrese a získané mikrocefalie u dívek.

Dále neuronální ceroid-lipofuscinosy (porucha zraku a myoklonie, diagnostika z leukocytů či kožní biopsie), Menkesova choroba (porucha transporu mědi, nízký ceruoplasmin i celková měď, fakmakoresistentní myoklonické křeče), Infantilní neuronální dystrofie (hypotonie, spasticita, atrofie optiku), Lesch-Nyhanova choroba (hyperurikémie, iniciální hypotonie přechází v rigiditu, tortikolis, choratiformní mimovolní pohyby, autoagrese). U větších dětí přichází v úvahu Huntingtonova choroba (v 5 % manifestace před 14. rokem věku, v dětství je hlavním příznakem rigidita, dále kognitivní deteriorace a záchvaty, vzácněji ataxie) a xeroderma pigmentosum (kožní fotosensitivita, hluchota, mikrocefalie a spinocerebelární degenerace na podkladě poruchy DNA reparace).

### Progresivní hydrocefalus

Makrocefalie, prominující fontanely, letargie, zvracení, znak zapadajícího slunce (skléra viditelná nad duhovkou), následek kongenitálních malformací, nitrolebních expansí (zvl. v zadní jámě lební), stav po krvácení či infekci. Léčba ventrikuloperitoneálním zkratem.

### Poruchy metabolismu aminokyselin

Fenylketonurie (zvracení, podrážděnost), homocystinurie (tromboembolie, dislokace čočky, osteoporosa), leucinóza (akutní či epizodický průběh – encefalopatie se záchvaty, spasticitou a hypoglykémie, ataxie), poruchy v močovinovém cyklu (intermitentní encefalopatie se zvracením a záchvaty, hyperamonemie) a X vázaný deficit transkarbamoylázy (s manifestací v pozdějším věku u dívek), organické acidurie (encefalopatie se zvracením a hypotonií, abnorm. pach potu), Loweho sy. (myopatie, neuropatie, kongetinální katarakta či glaukom, renální acidóza).

### Hypotyreóza

Spolu s regresí vývoje je přítomna u kojenců široká malá fontanela, zácpa, porucha termoregulace, ikterus, makroglosie a umbilikální hernie. Včasná léčba má zásadní význam pro prognosu pacienta.

### Lysosomální strádavá onemocnění

Častým společným jevem je kraniofaciální dysmorfie a hepatosplenomegalie. Diagnóza je stanovována pomocí metabolického vyšetření zvláště moči a enzymatickými vyšetření z kultivovaných fibroblastů, event. některých případech postačí leukocyty periferní krve. Screeningových testem je aktivita chitotriosidázy v periferní krvi, cytologické vyšetření punktátu kostní dřeně a zobrazovací metody sleziny a jater.

Nejčastějšími zástupci jsou gangliosidosy GM1 (porucha zraku), GM2 (s hepatosplenomegalií), Gaucherova choroba (porucha sání, okohybné poruchy), choroba s I-buňkami (srdeční selhávání), mukopolysacharidózy typ I (skeletální abnormality) a typ III (mentální retardace může být jediný příznak, zvl. porucha řeči), v pozdějším věku je typický typ

II (kraniofaciální dysmorfie, neuropatie), a VII (částečná dysmorfie bez korneálních projevů), některé typy jsou léčitelná transplantací kostní dřeně či substituční enzymatickou léčbou, Neimanm-Pickova choroba (často však pozdější nástup projevů).

## Mitochondriální onemocnění

Často abnormální poměr laktátu a pyruvátu, na lačno, po zátěži fyzické nebo jídlem. Typické je postižení více systémů, obtíže mohou vznikat v kterémkoliv věku. Mentální regres je součástí encefalopatie, časté jsou epileptické záchvaty. Choroby jsou často podmíněny defekty v mitochondriální DNA, nejvýčetnější vyšetření je svalová biopsie.

Nejčastějšími syndromy jsou MELAS (ložiskové neurologické deficity podobné cévním mozkových příhodám, hluchota a myopatie), Leighův syndrom (poruchy dýchání, okohybné poruchy), dále Alpersův sy., MERRF (rovněž s myopatií), Kearns-Sayreho choroba (rovněž okohybné poruchy).

## Primární poruchy bílé hmoty

Stavy se projevují především spasticitou, ložiskovým neurologickým nálezem a poruchou zraku.

Mezi nejčastější patří – galaktosémie (edém mozku, zvracení, hepatomegalie), Canavanova choroba (makrocefalie, atrofie optiku), Alexandrova choroba (makrocefalie, ep. záchvaty), Krabbeho choroba (porucha zraku, opistotonus s hyporeflexií), adrenoleukodystrofie (hyperreflexie, ep. záchvaty), Pelizaeus-Merzbacherova choroba (spasticita, nystagmus, choreoatetóza, abnormity BAEP), Metachromatická leukodystrofie (periferní neuropatie).

## Peroxisomální onemocnění

1. **Zellwegerův syndrom** – dysmorfie, hypotonie, arthrogrypóza, dále biliární cirrhóza, polycystické ledviny, retinální degenerace, cerebrální malformace.
2. **Refsumova choroba** – časný nástup, slepota, hluchota.

## Infekční onemocnění

1. **AIDS** – mikrocefalie, regrese PM vývoje či demence, spasticita, méně často ataxie, mimovolní pohyby a myoklonické záchvaty, dálejší příčinou deteriorace mohou být oportunní infekce CNS.
2. **Kongenitální syfilis** – u dětí do 2 let věku Hutchinsonova trias (hluchot, intersticiální keratitida, soudkovité řezáky), u novorozenců kondylomata lata, vyrážky a periostitida event. osteochondritida. Léčba ATB má dobrý efekt, nutné je vyšetření na ko-infekci HIV.
3. **Subakutní sklerotizující panencefalitida.**

## Neléčená či farmakorezistentní epilepsie

U starších dětí vyvolává již známky regrese kognitivních funkcí. Příčina může být jak neurodegenerativní onemocnění, neurofakomatosy či idiopatická (Lennox-Gastaut, Westův sy., Landau-Kleffner, a další dětské epileptické syndromy).

## Poruchy glykosilace glykoproteinů (CDG)

Velmi početná skupina onemocnění zahrnující i encefalopatie, s velmi variabilním fenotypem. Screeningovým vyšetřením je hladina nízkosializovaného transferinu (nevalidní výsledky při abusu alkoholu).

## Poruchy hybnosti – hypotonie u dětí

Hlavní známky: Příčina může být jednak centrální nebo periferní. Při vyšetření vážně zvedání hlavičky, chabé držení v horizontálním či vertikálním závěsu, různé snížené reflexy na končetinách, může být i bulbární syndrom. Choroby s nejčasnějším nástupem se projevují jako kongenitální hypotonie, při pozdějším nástupu onemocnění jako regres motorického vývoje. Pokud onemocnění probíhá akutně nebo subakutně, může být nutná i ventilační podpora (např. u spinálních poranění, botulismu, sy. Guillain-Barré, myastenii gravis či v rámci kongenitální myopatie). Spinální svalové atrofie a myopatie vyžadují ventilační podporu až při delším trvání onemocnění.

## Hypotonie u kojenců

### Cerebrální hypotonie

často spojená s opožděním i mentálního vývoje, přítomny jsou epileptické záchvaty, přetrvávají primitivní reflexy, jsou přítomny malformace i jiných orgánů. S průběhem času se hypotonie může přecházet ve spasticitu

1. **Neprogredující encefalopatie**
  - Malformace mozku – abnormální velikost a tvar hlavy, často provázené kraniofaciálním dysmorfismem.
  - DMO – perinatální asfyxie, infekce, krvácení do CNS, traumata.
2. **Chromosomální aberace**
  - Syndrom Prader-Willi -delece maternální části chromosomu 15q11-13, pravidelně porucha sání, dále hypogonadismus, PM retardace, v pozdějším věku hyperfagie s obezitou, poruchy spánku (Sek. narkolepsie, spánková apnoe).
  - Downův syndrom (trisomie 21)



### 3. Dědičné metabolické poruchy

- Peroxisomální onemocnění – Zellwegerův sy. (arthrogryposa, cereberohepatorenální sy., epilepsie), neonatalní forma adrenoleukodystrofie (epilepsie, hepatomegalie, retinální degenerace)
- Loweho syndrom (Okulocerebrorenální sy) – kongenitální katarakta či glaukom, porucha renálních funkcí.
- Familární dysautonomie (Riley-Day) – porucha sání, vegetativní dysfunkce, necitlivost na bolest, opakované zvracení.
- Deficity kyselé maltasy – myopatie s kardiomyopatií
- GM1 gangliosidosa – PM retardace, porucha zraku

### 4. Benigní idiopatická kongenitální hypotonie – spontánní ústup s dalším normálním vývojem.

## Míšní onemocnění

1. **Perinatální a porodní traumata** – může být přítomna porucha ventilace při postižení prodloužené míchy či vysoké léze krční míchy. Diagnostika defektu v sensitivitě může být u takto malých dětí obtížné.
2. **Hypoxicko-ischemická myelopatie v rámci perinatální asfyxie**

## Poruchy neuromuskulárního přenosu

1. **Botulismus u kojenců** – po domácí zavařované zelenině či medu – zácpa, proximální svalová slabost, bez poruchy vědomí, dysfagie, poruchy fotoreakce, slabý pláč. Možnost respiračního slehávání, inkrememten v EMG při repetitivní stimulaci, účinná léčba antitoxinem.
2. **Myastenien**
  - kongenitální – defekt v epsilon podjednotce AChR, poruchy se sání a respirační obtíže, ptosa, arthrogryposa, méně často oftalmoplegie, zhoršení při interkurtním infektu.
  - **Neonatální myastenien** – u 10-20% porodů matek s myastenii gravis – porucha sání, únavnost, arthrogryposa, slabý pláč. Příčinou je pasivní přenos anti-AChR protilátek, spontánní úprava.

## Polyneuropatie -syndrom Guillain-Barré

Hereditární sensomotorické neuropatie (nejčastěji HMSN III), kongenitální hypomyelinizační neuropatie.

## Svalová onemocnění

1. **Kongenitální myopatie** – arthrogryposa, kontraktury, skoliosa, oftalmoplegie, respirační a polykací obtíže, kyčelní dislokace. Diagnostická je svalová biopsie.
2. **Kongenitální myotonická dystrofie** – respirační obtíže, hypomimie, poruchy sání, kardiomyopatie, arthrogryposa, v pozdějším věku mentální retardace, katarakta, endokrinopatie, později plešatost. Matky jsou často rovněž v menší či větší míře postižené.
3. **Kongenitální svalová dystrofie**
4. **Metabolické myopatie** – deficit kyselé maltázy (kardiomyopatie), deficit cytochrom-c oxidázy (laktátová acidosa, elevace kreatinkinázy), deficit kinázy a fosforylasy (svalové křeče a intolerance zátěže).

## Spinální svalové atrofie (defekt s SMN genu)

1. **Akutní (SMA I)** – nástup do 6 měsíců věku, proximální slabost, areflexie. Respirační obtíže, bez arthrogryposy, rozvoj atrofií, fascikulací, často aspirace, rychlá progresse
2. **Chronická (SMA II)** – nástup mezi 3-18měsícem věku, při porodu normální novorozenec, s rychlejší či pomalejší progresí, diagnosa je podkladem EMG nálezu a genetického vyšetření.

## Poruchy svalové síly u větších dětí

Hlavní příznaky: Porucha chůze, chůze po špičkách, často ostatní vývoj může být normální, mimo EMG je důležité i MRI vyšetření LS oblastí. Nejčastější příčinou je však idiopatické zkrácení achil. šlach.

- **Strukturální porucha lumbosakrálních plexu či míchy** – Často je neurologický nález abnormální, příčinou může být i sy. fixované míchy.
- **Svalové dystrofie** – Často dystrofinopatie, dále kardiomyopatie, variabilní porucha intelektu.
- **DMO**
- Autismus a idiopatické krácení Achilových šlach.

## Ataxie

## Závratě a vertigo u dětí

### Infekce

- **Bakteriální mesotitida či labyrintida** – zvracení, nausea, porucha sluchu. Následkem může být cholesteatom penetrující skalní kost a i event. labyrint, projevuje se typicky vertigem při kašli, kýchání či tlaku na ucho.
- **Bakteriální meningita** – horečka, porucha vědomí, meningeální dráždění, příčinou může být rozšíření mastoidity či jiné otogenní infekce.
- **Vestibulární neuritida** – izolované vertigo s dobrou prognosou, zlepšování začíná do 48 hod, nejčastěji virová etiologie.

**Nežádoucí účinky léků a drog** – Nejvíce antiepileptika, neuroleptika a některá antibiotika (může být i porucha sluchu).

**Kinetóza** – Nepoměr mezi vizuálním a vestibulárními vstupy, nejčastěji u dětí sedících v dopravním prostředku vzadu u malého okna.

**Migréna** – Může být příčina vertiga i bez bolesti hlavy, benigní paroxysmální vertigo u dětí může být variantou migrény.

**Traumata** – Po úraze hlavy často vzniká do 3 dnů, komoce vestibulárního ústrojí se projevuje dlouho trvajícím vertigem spouštěným pohybem hlavy. Nutné je vyloučit zlomeniny base lební.

**Epilepsie** – Vertigo může být aurou před záchvatem, často provázené nauzeou, následuje často zástava aktivity nebo porucha vědomí.

**Další vzácné příčiny** – Strukturální léze mozkového kmene, Merniérova choroba a vrozené vady vnitřního ucha.

## Akutní přechodná ataxie

**Otrava či nežádoucí účinek léčby** je velmi častá příčina ataxie.

### Autoimunitní a parainfekční příčiny

1. **Miller-Fischerův sy.** – dále oftalmoplegie různého stupně, hyporeflexie, nutné sledování respiračních funkcí.
2. **Akutní parainfekční cerebelitida (rhombencefalitida)** – velmi častá u dětí.
3. **Roztroušená sklerosa mozkomíšní.**

**Migréna** – rovněž častá, variantou je basilární migréna či benigní paroxysmální vertigo.

**Traumata** – postkomoční syndrom přetrvává týdny, dif. Dg. intrakraniální hematom či disekce až okluze ve vertebrobasilárním povodí.

**Nitrolební expanse** – akutní nástup obtíží při krvácení do tumoru, dekompenzaci hydrocefalu (často i cefalea, zvracení, nausea, porucha vědomí), paraneoplastické projevy při neuroblastomu či meduloblastomu (možná i páteřní lokalizace primárního ložiska) – typicky opsoklonus (chaotické oční pohyby) a myoklonus.

**Infekce** – typicky rhombencefalitida.

### Geneticky vázaná a metabolická onemocnění:

- **Episodická ataxie** – porucha iontových kanálů, dobrý efekt acetazolamidu.
- **Hartnupova choroba** (dále encefalopatie a vyrážky).
- **Intermitentní varianta leucinosy** (dále encefalopatie).
- **Deficit pyruvát-dehydrogenázy** – dále epizody laktátové acidózy, hypotonie, encefalopatie.

**Vaskulární onemocnění** – krvácení do mozečku, vzácně i ischemie v této oblasti, častěji Kawasakiho choroba (systémová vaskulitida se srdečními projevy, horečkou, otoky končetin a lymfadenopatií, může být zároveň aseptická meningitida).

### Pseudoataxie při epilepsii a dále konverzní a psychogenní poruchy

## Chronická ataxie

### DMO a jiné retardace hybnosti (viz výše)

**Vrozené malformace mozku** – Bazilární imprese, hypoplázie mozečku, Arnold-Chiariho malformace (typ I – často rovněž s cefaleou).

**Nitrolební expanse** – Mimo ataxií bývají i známky nitrolební hypertenze.

### Genetická onemocnění:

1. **Autosomálně dominantní spinocerebelární atrofie** – mnoho typů.
2. **Autosomálně recesivní ataxie – Friedreichova ataxie** (areflexie, py. iritace, dále pes cavus, kardiomyopatie a diabetes), Hypobetalipoproteinémie (deficit vit E), Ataxia-telangiectatica (dále recidivující respir. infekty, vysoký alfa-fetoprotein), Hartnupova choroba, GM2 gangliosidosa (třes, dysarthrie), Leusinos, Metachromatická leukodystrofie (epilepsie, demence), Marinesco-Sjörgenův sy (progresivní ataxie, kongenitální katarakta, mentální retardace). Deficit pyruvát-dehydrogenázy, progresivní myoklonické epilepsie, Refsumova choroba (polyneuropatie, retinitis pigmentosa, porucha sluchu, katarakta, kardiomyopatie, pes cavus).
3. **X-vázané ataxie** – adrenoleukodystrofie (typický obraz v bílé hmotě na MRI), Leberova atrofie optiku (mitochondriální onemocnění porucha zraku).

## Bolest hlavy u dětí

## Akutní bolesti hlavy

- **Horečnatý stav při extrakraniální infekci**
- **Potraumatický stav, postkomoční syndrom** – většinou perzistující, pak spíše s dobrou prognosou, naopak progredující, s známkami zvýšeného nitrolebního tlaku, spíše svědčí pro intrakraniální léze.
- **Sinusitidy** – často s teplotou, bolesti na vedlejších nosních dutinami a chronickou rýmou.
- **Aseptická meningitida** – s horečkou, meningeálním drážděním, spíše u starších dětí.
- **Migréna** – epizody pulsující bolesti, nevolnost, zvracení poruchy zraku, foto- a fonofobie, typicky pozitivní rodinná anamnéza, trvání je kratší u dětí než u dospělých (do 1 hod).
- **Tenzní bolesti hlavy** – difúzního charakteru, pocit tlaku.
- **Pozáchvatová bolest u pacientů s epilepsií**
- **Vzácné příčiny** – nitrolební expanze, arteriální hypertenze, intoxikace, intrakraniální krvácení, hydrocefalus, bakteriální meningitida, akutní metabolické onemocnění (hypoglykémie, porfyrické krize), Cluster-headache (velmi vzácná u dětí), postpunkční syndrom, neuralgie (vzácná u dětí), vaskulární (feochromocytom, karcinoid).

## Chronická bolest hlavy

- **Migrenózní cefalea,**
- **Tenzní bolesti hlavy** – většinou chronická, špatně lokalizovatelná bolest delšího trvání.
- **Postkomoční syndrom** – může trvat týdny.
- **Pozáchvatová bolest** – může se objevovat opakovaně, pacient má na vlastní záchvaty amnézii a okolí si jich nevšimne.
- **Nitrolební hypertenze** – cévní příčina, hydrocefalus, absces, pseudotumor cerebri.
- **Nežádoucí účinky léků, užívání návykových látek, abstinenční syndromy;**
- **Vertebrogenní etiologie** častá příčina bolestí hlavy, zvláště okcipitálně, kde jsou hmatné spasmy zvl. krátkých extenzorů hlavy, dále typicky přítomna poruchy dynamiky páteře. Léčba šetrnými myorelaxancií (Mg lactici) a rehabilitační;
- **Sinusitidy;**
- **Oční příčina (glaukom, astigmatismus), odontogenní příčina, neuralgie, postpunkční syndrom, cluster-headache, metabolické (hypoglykémie, profyrie), hypoxie (spánková apnoe, hypoventilace);**
- **Psychogenní a účelové.**