

stereotypu chůze s rozvojem přibližně od 20 měsíců věku. Jednalo se o dívku ze třetí fyziologické gravidity narozenou ve 37. týdnu těhotenství císařským řezem (pro polohu koncem pánevním). Porod i bezprostřední poporodní adaptace byly nekomplikované. Porodní hmotnost a délka byly v normě. Vývoj dítěte v novorozeneckém a kojeneckém období se zprvu zdál zcela fyziologický, ale nástup samostatné bipedální lokomoce až ve 20. měsíci věku již značil mírné opoždění ve vývoji hrubé motoriky. Navíc si rodiče všimli, že se děvče při chůzi zvláště kolíbe a že v pohybových dovednostech zaostává za svými vrstevníky. Když byly dítěti tři roky, rodiče se rozhodli navštívit dětského neurologa, který dceru odeslal k diagnostické hospitalizaci na naši kliniku.

### Objektivní neurologický náález

Objektivně byla holčička čilá, v pěkném sociálním kontaktu, bystrá, s bohatou slo-

vní zásobou. Stoj byl stabilní s rekurvačním zámekem v kolenních kloubech. Nápadné bylo abdomen prominens s hyperlordózou distální hrudní a bederní páteře. Lopatky neodstávaly. Horní končetiny byly normální konfigurace, schopné hybnosti v plném rozsahu. Byl patrný abnormální chůzový stereotyp myopatického charakteru s nápadnou hypotrofií svalů stehenních i lýtkových. Neběhala, byla schopna pouze popoběhnout, neskákala, dobře chodila po špičkách, chůzi po patách nepředvedla. Z podložky se zvedala za opory horních končetin myopatickým šplhem. Kontrakturny nebyly přítomny. Šlachookosticové reflexy byly na horních i dolních končetinách výbavné.

### Diagnostický proces

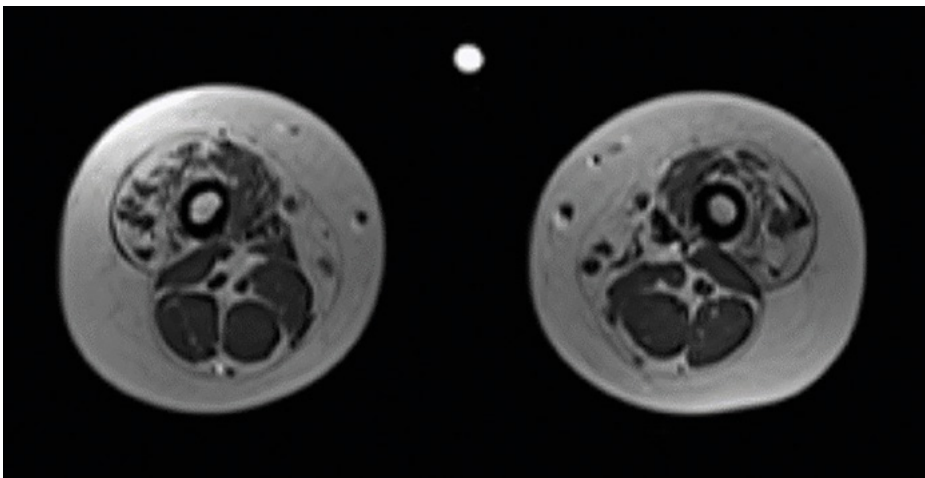
Vstupní laboratorní odběry včetně hladiny kreatinkinázy a myoglobinu byly v normě. Při elektromyografickém (EMG) vyšetření byly kondukční studie senzitivních i motorických

nervů na dolních končetinách v normě, jehlová EMG byla nevytěžná. MR mozku a míchy byla se zcela normálním nálezem. MR svalů stehenních a bérků prokázalo významnou chronickou atrofii (tukovou degeneraci) symetricky posti-hující ventrální skupiny svalů obou stehenních, bez edematózních změn (Obr. 1). Genetickým vyšetřením byla vyloučena delece exonu 7 a 8 v genu *SMN1* podmiňující klasickou 5q SMA.

### Důležitá role rodinné anamnézy

Zásadní ale byla rodinná anamnéza holčičky. Obdobný chůzový stereotyp byl na první pohled patrný i u její maminky. Žena, narozená v roce 1983, byla na spádové neurologii sledovaná od dětství s diagnózou spinální muskulární atrofie III. typu v. s. Uváděla, že i ona se začala při chůzi kolébat záhy potom, co se naučila chodit, tedy kolem 18. měsíce věku. Nikdy se nenačila pořádně běhat, skákat, postupně začala chodit po špičkách. V 18 letech podstoupila operaci zkrácených Achillových šlach a od té doby se nepostavila na paty. Ušla maximálně jeden kilometr bez zastavení. S horními končetinami žádné potíže nereférovala. Její matka (tedy babička námi vyšetřované dívky) měla rovněž obdobné potíže s chůzí. Byla v minulosti vyšetřovaná pro myopatický syndrom a pedes equinovares a její diagnóza zněla pravděpodobná hereditární spastická paraparéza. Objektivně byla u matky dívky přítomna chabá paraparéza dolních končetin s kořenovým maximem, hypotrofie svalů stehenních a lýtek, šlachookosticová areflexie na horních i dolních končetinách, myopatický chůzový vzorec. Ze dřepu se zvedala s oporou horních končetin. Laboratorní odběry včetně hladiny kreatinkinázy a myoglobinu byly v normě. Byla doplněna EMG, kondukční studie motorických i senzitivních nervů na dolních končetinách vykazovaly normální nálezy. Při hodnocení souboru akčních potenciálů motorických jednotek (MUP), tedy v multi-MUP analýze, byla amplituda MUP ve všech vyšetřovaných svalech střední až vyšší, byly povšechně přítomny polyfázie a kontrakční křivky byly simplifikované, což by tedy svědčilo spíše pro neurogení charakter léze. Předčasný nábor MUPs zachycen v žádném svalu nebyl. Trvání MUPs bylo při vyšetření musculus vastus lateralis vpravo a musculus vastus medialis vlevo

**Obr. 1.** Magnetická rezonance svalů stehenních dívky \*2018 v T1 vážené sekvenci; zobrazení magnetickou rezonancí v T1 vážené sekvenci ukazuje pokročilou a stranově symetrickou tukovou degeneraci v předních svalových skupinách obou stehenních



**Obr. 2.** Magnetická rezonance svalů stehenních matky probandky \*1983 v T1 vážené sekvenci; zobrazení magnetickou rezonancí v T1 vážené sekvenci ukazuje značně pokročilou tukovou degeneraci předních a částí zadních svalových skupin obou stehenních

