

# Kazuistika

## Hereditární spastická paraparéza (choroba Strümpell-Lorrain)

MUDr. Latta J.  
Neurologická klinika  
Doc. MUDr. E.Ehler, CSc  
Pardubická krajská nemocnice

# Choroba Strümpell-Lorrain

- Ernst Adolf Gustav Gottfried von Strümpell:  
*Beiträge zur Pathologie des Rückenmarks.*  
Archiv für Psychiatrie und Nervenkrankheiten,  
Berlin, 1880, 10: 676-717.
- Maurice Lorrain:  
*Contribution à l'étude de la paraplégie  
spasmodique familiale.*  
Thesis de Paris, 1898.

# Z anamnézy

- 58letý muž
- NO: 7 let trvající a progredující bolesti a slabosti obou dolních končetin. Veden pod diagnózou pedes serpens et transversoplani. Dominovala spastická paraparéza s převažujícím postižením flexorů a cirkumdukci s levostrannou převahou
- OA: Dnavá artritida několik let
- SPA: dříve strojvůdce a nyní v invalidním důchodu
- RA: U otce byla obdobná porucha chůze.

# Objektivní nález

- Lucidní, orientován, na kraniálních nervech a HK norm. nález, na DK v Mp instabilita oboustranně, výrazná hyperreflexie, klonus oboustranně s lehkou převahou vlevo, oboustranně Babinski
- Obézní pacient, deformity nohou bilat.

# Laboratorní a pomocná vyšetření

- Krevní obraz v normě
- V séru lehce vyšší K.močová (415), zvýšená CK (7,82), CKMB (0,22), MBCK (2,81)
- RTG a MRI vyšetření páteře: degenerativní změny ve smyslu mnohočetných osteochondróz a foraminostenóz, malá cirkulární protruze ploténky L4/5
- EMG: Lehká převážně demyelinizační polyneuropatie (u všech CMAP dochází ke snížení A-CMAP s desynchronizací)

# Genetické vyšetření

- Provedeno genetické vyšetření pro SPG lokusy
  - V exonu 14 SPG4 genu prokázána mutace c.1610 T na C v heterozygotním stavu, která předikuje missense mutaci p. Leu 537 Pro. Dosud zřejmě nebyla popsána.
  - Nález podporuje diagnózu HSP/SPG4

# Závěr

- Hereditární spastická paraplegie (HSP) \*
  - Choroba Strümpell-Lorrain
  - heterogenní skupina vzácných dědičných poruch
  - progredující spinální nesegmentální spastickou paraparéza
  - postupně narůstající abnormality chůze, svalová spasticita, zhoršení posturálních funkcí – vedoucí k invalidizaci pacienta

\* Nestrašil, I. (2006). "Hereditární spastická paraparéza." Neurol. pro praxi 1: 20-22.

# Závěr

- Dosud bylo popsáno přes 30 mutací lokusu SPG<sup>\*</sup>
- HSP/SPG4 u našeho pacienta je vázано s AD typem dědičnosti – riziko 50% pro přenos na potomky. Jeden z rodičů probanda je pravděpodobně také nosičem mutace (otec – pozit. RA)
- K definitivnímu potvrzení kauzality mutace je nutné genetické vyšetření v rodině.

<sup>\*</sup> (Contino, G. and G. Novelli (2006). "Hereditary spastic paraplegia: clinical genomics and pharmacogenetic perspectives." Expert Opin Pharmacother 7(14): 1849-56.)



# Závěr

- Zatím neexistuje léčba, která by zamezila progredující axonální degeneraci u HSP.
- Byl popsán dobrý funkční efekt chronicky intrathekálně podávaného baclofenu v dávce 75 mg/d u včasných stádií onemocnění \*
- K tomuto kroku jsme však nepřistoupili.

\* Lambrecq, V., F. Muller, et al. (2007). "Intrathecal baclofen in hereditary spastic paraparesis: benefits and limitations." Ann Readapt Med Phys 50(7): 577-81.

# Děkuji za pozornost

- Děkujeme za spolupráci Doc. Seemanovi – pracoviště lékařské genetiky Gennet