

## Roztroušená skleróza

### Úvod

Roztroušená skleróza (RS) je neurologické onemocnění. Pacienti s diagnózou RS by měli být sledováni a léčeni ve specializovaných RS centrech, zejména v počátečních stádiích onemocnění. Roztroušená skleróza má nejrůznější projevy a u každého pacienta může probíhat naprosto odlišně a zcela nepředvídatelně.

### Výskyt

RS se manifestuje typicky mezi 20.-40. rokem, ženy jsou postiženy zhruba 2-3x častěji než muži. Začátek v dětství a po padesátém roce života je méně typický. Výskyt onemocnění se odhaduje na 30-250/100 tisíc obyvatel, záleží na geografické oblasti, v ČR je výskyt cca 150-170/100 000 obyvatel, tzn., že v ČR trpí roztroušenou sklerózou asi 15-17 tisíc pacientů.

### Etiologie

Příčina RS není dosud známá. Předpokládá se, že vznik nemoci je dán určitou dědičnou dispozicí a faktory prostředí (EB viróza, nedostatek vitamínu D, kouření, infekce, stres, očkování). To znamená, že u pacienta, jenž má genetickou dispozici, dokážou environmentální vlivy spustit projevy RS.

RS je autoimunitní onemocnění centrálního nervového systému (CNS), ke kterému patří mozek a mícha. Aby buňky imunitního systému (lymfocyty) napadly centrální nervový systém, musí přestoupit přes hematoencefalickou bariéru. V CNS imunitní systém napadá myelinové obaly nervových vláken, v místě zánětu dochází k poškození myelinu a nervové vlákno pod ním se postupně ztenčuje a rozrušuje, což vede k zániku nervové buňky, ke které nervové vlákno náleží. Tento proces, který již není jen projevem zánětu, se označuje jako neurodegenerace a je nevratný. Neurologické příznaky RS záleží na tom, které místo CNS je zánětem zasaženo, postižena může být kterákoliv nervová dráha.

### Klinické projevy

Roztroušená skleróza je onemocnění charakterizované roztroušeností v čase a prostoru, což lze zjednodušeně vyjádřit jako výskyt různých neurologických příznaků v různém čase. Některé příznaky jsou pro RS typičtější, než pro jiné nemoci. Jedná se hlavně o postižení zrakového nervu, míchy a mozkového kmene.

Mezi nejčastější projevy RS patří:

- **Zánět očního nervu** (retrobulbární či optická neuritida) – postihuje většinou jedno, ale někdy i obě oči. Pacient může mít pocit zamlženého vidění, horšího kontrastu barev nebo přesvětlení, častá je bolest oka při jeho pohybu, mohou se objevit výpadky ve zrakovém poli. V nejtěžším průběhu může dojít akutně až ke ztrátě zraku na postiženém oku.
- **Citlivostní obtíže** – většinou ve smyslu nepříjemných citlivostních vjemů jako je pálení, brnění, mravenčení, změna citlivosti pro teplo a chlad, někdy snížená citlivost. Objevují se často na polovině těla (hemiparestezie/hemihypestezie), na trupu, někdy jen na prstech rukou či nohou (akroparestezie). V případě poškození mozkového kmene se změna citlivosti projevuje v obličejí. Při postižení sensitivních drah zadních provazců je zhoršen polohocit a pohybecit, což vede k senzorické ataxii.
- **Pohybové problémy** – postižení pyramidových drah se manifestuje jako slabost dolních končetin (paraparéza), oslabení hybnosti poloviny těla (hemiparéza), ev. může být slabost jen

na jedné končetině (monoparéza). Pacient může mít pocit neobratnosti rukou či nohou, slabosti, rychlé unavitelnosti, zakopávání, může si být vědom zhoršení ve fyzickém výkonu.

- **Kmenové příznaky** – jsou postižena centra hlavových nervů nebo probíhající nervové dráhy. Podle toho, která oblast je postižena, se liší projevy. Mohou se objevovat závratě, nejistota při chůzi, dvojitě vidění, spontánní záškuby očí – tzv. nystagmus, ochrnutí lícního nervu, obličejové bolesti, ev. zhoršená řeč či polykání.
- **Mozečkové postižení** – postižení mozečku se může manifestovat jako porucha rovnováhy, nejistá chůze, špatné odměřování pohybů, třes rukou, zhoršení výslovnosti. Mozečkové postižení je pro pacienta velmi hendikepující.
- **Sfinkterové obtíže** – jsou většinou spojeny s jinými projevy RS a jsou velmi časté (má je až 90% pacientů). Porucha vyprazdňování může být ve smyslu urgentního a častého močení nebo naopak nemožnost úplného vyprázdnění močového měchýře, kdy moč v měchýři zůstává. Pacienti tak mohou trpět inkontinencí (problém s udržení moči), ev. častými močovými infekcemi. Problémy se stolicí se v rámci RS také vyskytují – buď sklon k zácpě, ale i inkontinence stolice. U mužů je častá porucha erekce.
- Únava – patří k nejčastějším steskům pacientů nezávisle na stupni postižení.
- Chování a paměť - mohou být změněny velmi diskrétně. Může se objevit porucha soustředění, mírná zapomnětlivost, zhoršená schopnost řešit úkoly běžného denního života. U části pacientů může kognitivní deficit progredovat až do demence. K psychickým projevům RS často patří deprese, ta ale sama o sobě není příznakem RS.

#### Průběh RS

RS je chronické a progredující onemocnění. Nejčastěji probíhá zpočátku atakovitě a po letech se neurologické postižení začne plynule horšit. Jako ataka neboli relaps se označují neurologické potíže, které trvají alespoň 24 hodin. Může se jednat buď o nové neurologické potíže, nebo o potíže, které měl pacient v minulosti a vymizely. Aby byl relaps označen jako nový, měl by být mezi jednotlivými projevy odstup minimálně 30dnů. U jednoho pacienta se mohou objevovat různé typy atak.

První projevy onemocnění RS se označují jako klinicky izolovaný syndrom nebo také CIS (z angličtiny clinically isolated syndrome).

Rozlišují se 4 základní typy průběhu nemoci.

1. **Relaps remitentní** forma RS je nejčastější, takto nemoc probíhá až u 85 % pacientů. Znamená to, že zpočátku se objevují jednotlivé ataky čili relapsy (tj. postižení zraku, brnění, závratě, slabost končetin apod.). Tyto ataky se zpravidla po léčbě (někdy i spontánně) upraví do původního stavu. Mezi jednotlivými atakami může být i několik let.
2. **Relaps progredující** forma RS (asi 3% pacientů) je obdobou předchozího, liší se jen tím, že po atakách nedojde k úpravě obtíží do původního stavu, což vede k nárůstu pacientova hendikepu po každé atace a mezi atakami se pomalu zhoršuje neurologické postižení.
3. **Sekundárně progresivní** RS či chronická progresse nastupuje po odeznění předchozích fází, tj. odezní ataky a dochází k pomalému a postupnému zhoršování, což nejlépe dokumentuje zkracování dosahu chůze. Tato fáze nastává u neléčených pacientů za cca 15 let, do této fáze onemocnění dospějí téměř všichni pacienti, v závislosti na léčbě se však liší doba, kdy se tak stane. Uvádí se, že asi 50% pacientů potřebuje po 15 letech trvání nemoci oporu při chůzi, dobře a včasné nasazená léčba může tento interval významně prodloužit (téměř o dalších 7-14 let).

4. **Primárně progresivní** forma RS se vyskytuje u cca 10% pacientů, při tomto průběhu se nevyskytují ataky a neurologické potíže se plíživě zhoršují od samotného začátku, tito pacienti jsou hybně limitovaní podstatně dříve než u předchozí varianty.

#### Diagnóza a léčba

RS diagnostikuje neurolog, nezbytná je podrobná anamnéza a neurologické vyšetření. Definitivní diagnózu RS potvrdí magnetická rezonance mozku (MRI), doplňkovým vyšetřením je vyšetření mozkomíšního moku (nález oligoklonálních páسů).

Léčba akutní ataky spočívá v intravenózním nebo perorálním podání kortikoidů. RS je léčebně nejlépe ovlivnitelná na začátku onemocnění, lze potlačit pouze fázi autoimunitního zánětu, fáze neurodegenerace není dosud postižitelná. Léky první volby jsou injekční preparáty, tyto léky si pacient aplikuje sám buď do svalu nebo do podkoží, k dispozici je interferon beta nebo glatiramer acetát. Léky první volby jsou indikovány u pacientů po CIS nebo u pacientů s relaps-remitentní formou RS, kteří mají vysokou aktivitu nemoci. Při selhání léků první volby jsou indikovány přípravky druhé volby. Dostupné jsou v současnosti natalizumab (infuze) a fingolimod (tableta). Léčba RS by měla být komplexní a nezahrnuje jen užívání nákladných preparátů. Je nutné, aby se každý pacient sám aktivně zapojil a naučil se s roztroušenou sklerózou žít. Podpůrnou a nedílnou součástí léčby roztroušené sklerózy je fyzioterapie, někdy může být nápomocna i psychoterapie nebo podpora patientských sdružení.

MUDr. Jana Volná