

Worster-Droughtův syndrom – starý známý?

PaedDr. Eva Tomanová¹, MUDr. Josef Kraus, CSc.², Marie Brožová²

¹Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství 2. LF UK a FN v Motole, Praha

²Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN v Motole, Praha

Worster-Droughtův syndrom (WDS) je mírná perisylvijská forma dětské mozkové obrny. Ačkoli příznaky lze pozorovat již od prvního roku života, diagnóza WDS bývá většinou stanovena až v mnohem pozdějším věku. Přitom syndrom v populaci není vzácný a diagnostika není obtížná. Mezioborová skupina si dala za cíl přiblížit tuto problematiku naší odborné i laické veřejnosti.

Klíčová slova: pseudobulbární, kvadruparéza, epilepsie, polymikrogyrie.

Worster-Drought syndrome – an old friend?

Worster-Drought syndrome (WDS) is a mild form of cerebral palsy. Although the symptoms can be seen from the first year of life, the WDS is usually diagnosed in a much later age even the syndrome is not rare in the population and even the diagnosis is not difficult to be determined. An interdisciplinary group has been set to bring this issue to our experts and to our general public.

Key words: pseudobulbar, tetraplegia, epilepsy, polymicrogyria.

Neurol. prax 2011; 12(4): 249–250

Seznam zkratk

CBPP – kongenitální bilaterální perisylvijská polymikrogyrie

WDS – Worster-Droughtův syndrom

Úvod

K napsání tohoto příspěvku nás přiměla matka dítěte trpícího Worster-Droughtovým syndromem – žádala nás totiž o informace dostupné v češtině. Cílem příspěvku je tak zvýšit nejen povědomí o tomto onemocnění v odborné veřejnosti, ale poskytnou i údaje pro rodiny postižených dětí.

Co je Worster-Droughtův syndrom?

Britský lékař dr. Cecil Charles Worster-Drought popsal tento neprogresivní syndrom (WDS) již v roce 1956 především jako izolovanou pseudobulbární parézu (Worster-Drought, 1956; Worster-Drought, 1974). Dnes tento syndrom definujeme jako mírnou perisylvijskou formu dětské mozkové obrny, jejímž základním znakem je zmíněná pseudobulbární paréza, ale provázejí jej i poruchy nervové, řečové, psychické a hybné. K přidruženým projevům dále patří frustní spastická kvadruparéza, epilepsie, poruchy řeči, významné poruchy kognice a chování (Clark a kol., 2000).

Fenotyp WDS se překrývá s fenotypem syndromu kongenitální bilaterální perisylvijské polymikrogyrie (CBPP), kterou znají epileptologové. Z tohoto důvodu lze oba syndromy považovat za spektrum perisylvijských malfunkcí (Clark a Neville, 2007).

První projevy, kterých si rodiče povšimnou a pro které případně vyhledají odbornou pomoc, souvisejí s více či méně výraznými obtížemi

při krmení, polykání, s kontrolou polykání slin a později i s řečí.

WDS se většinou neuvádí v epidemiologických studiích dětské mozkové obrny; důvodem je pravděpodobně menší klinické povědomí a nepřítomnost větší hybné poruchy. WDS však není vzácný a lze jej nakonec i snadno diagnostikovat. Předpokládaná prevalence WDS je 2–3 na 100 000 dětí, ale i to je nejspíš podhodnoceno (Clark a kol., 2010).

Co je příčinou WDS?

Příčinou Worster-Droughtova syndromu je abnormalita v perisylvijské oblasti – části mozku, která řídí svaly úst a hltanu. Tato abnormalita má vztah k časné fázi těhotenství mezi 12. až 16. týdnem (Clark a kol., 2010). Usuzuje se na několik příčinných faktorů, mezi kterými jsou zejména obtíže s krevním zásobením perisylvijské oblasti, nebo je významná i genetická podmíněnost – rodinný výskyt je až 15 % (Clark a Neville, 2007). Manifestaci může předcházet i akutní stav v raném dětství. Kognitivní, behaviorální poruchy a epilepsie ukazují na spojitost s kongenitálním poškozením kortikální šedé hmoty.

Příznaky WDS

U dětí s WDS se již od raného věku setkáváme především s obtížemi při krmení. Tyto obtíže spočívají zejména v narušení primárních orálních funkcí – sání, polykání, kousání, později i žvýkání, obtížnost krmení lžičkou nebo pití z hrnku.

U těžších forem WDS se objevují obtíže již při příjmu tekuté nebo kašovitě stravy – to pak vede k častému kuckání, kašláním během krmení nebo až k aspiraci části stravy. Výživa u dětí je

často špatná a nedostatečná. Děti jsou dráždivé a v důsledku problémů s příjmem se objevuje i malnutrice. V těžkých případech je proto nutné výživu zajistit přechodně nazogastrickou sondou nebo prostřednictvím gastrostomie – sondou přímo do žaludku. Často se u těchto dětí setkáváme s gastro-ezofageálním refluxem, kdy se obsah žaludku vrací zpět do jícnu a do úst.

U lehčích forem se obtíže objevují při přechodu na tuhou stravu, kdy se nedaří zvládnout žvýkání. Tyto problémy se mohou postupně zlepšovat, někdy však mohou ale přetrvávat i po mnoho let.

Oromotorická dysfunkce je přítomna u všech takto postižených – děti mají potíže s pohybem jazyka, rtů, čelisti a patra, nedaří se jim našpulit rty, obtížně vytvářejí retoretný uzávěr, nevypláznou jazyk ven z úst, jsou nedostatečně předozadní a později laterální pohyby jazyka – objevuje se patologický vzor polykání. Nejzávažnějším a přetrvávajícím problémem je u všech dětí sialoroea – obtížná kontrola polykání slin, vedoucí k permanentnímu slinění. Ve vývoji řeči je opoždění od raného věku. Výrazně se opožďuje exprese ve srovnání s recepcí. Jen asi pouze polovina dětí zvládne orální způsob komunikace. U ostatních dětí je třeba vybudovat alternativní způsob komunikace. V souvislosti se školní docházkou se objevují vývojové poruchy učení – dyslexie, dysgrafie, dysortografie.

Hrubá motorika je lehce postižená, u dětí nacházíme frustní spastickou kvadruparézu. Děti se zpožděním začínají sedět, chodit. Opožděná je i stabilita samostatné chůze a běhání. Velmi běžná je neobratnost a problémy v souhře a organizaci pohybů rukou.

U dětí s WDS je vysoký výskyt poruch pozornosti a hyperaktivity. Stupeň kognitivního narušení je velmi široký, občas s výraznějšími obtížemi v určité oblasti. Intelektové schopnosti dětí s WDS jsou v rámci průměru, některé děti dosahují i nadprůměrných výsledků (Clark a kol., 2010; Clark a kol., 2000; Clark, Chiny a kol., 2010).

Epilepsie

Pseudobulbární paréza má kortiko-bulbární nebo kortikální formu. Při kortikální formě (facio-faryngo-glosso-mastikatorní diplegie či syndrom Foix-Chavany-Marie) bývá bilaterální perisylvijská abnormalita patrná při vyšetření MRI. Kongenitální kortikální forma se také nazývá operkulární syndrom nebo kongenitální bilaterální perisylvijský syndrom (CBPS) s polymiokrogrií v oblasti operkula a refrakterní epilepsií s rizikem non-konvulzivního statu.

WDS má podobné příznaky jako perisylvijský syndrom patřící mezi epileptické syndromy se začátkem v dětství. Překrývání fenotypů WDS s druhým syndromem – CBPS, který je znám v epileptologii, potvrzuje podobný klinický obraz i zobrazovací vyšetření. Oba syndromy tvoří součást kontinuálního spektra.

Jak je WDS diagnostikován?

Diagnóza se stanoví z podrobné anamnézy a z důkladného klinického vyšetření. Podílí se na ní tým odborníků složený z dětského neurologa, klinického logopeda, klinického psychologa, radiologa, rehabilitačního lékaře a fyzioterapeuta.

V objektivním nálezu je volní paréza m. orbicularis oris, svalů jazyka, svalstva laryngu a faryngu; je zvýšený maseterový reflex, živé myotatické reflexy a frustní pyramidová iritace. Především je postižena řeč, u těžkých kompletních případů je konstantní sialoroe a dysfagie. Naproti tomu je zachován úsměv. Izolovaná paréza je však poměrně vzácná. Při diagnostice WDS je třeba odlišit psychomotorickou retardaci s poruchami učení, oromotorickou dyspraxii a syndromové diagnózy (velokardiofaciální syndrom).

Nedílnou součástí vyšetření je posouzení schopnosti polykání tuhé, křehké, kašovitě a tekuté stravy. Při případných obtížích lze doporučit vyšetření polykacího aktu. Také doplňujeme elektroencefalografické vyšetření a zobrazení magnetickou rezonancí.

Zobrazení magnetickou rezonancí ukazují abnormality: bilaterální perisylvijskou polymiokrogrii; heterotopii, partiální agenezi corpus

callosum; mírnou atrofii mozku; střední atrofii mozečku, nedokonalou diferenciaci šedé a bílé hmoty, zvýšení signálu v capsula externa v T2; malý pons a asymetrii cerebelárních hemisfér (vlevo menší); abnormální signál vlevo frontálně u hlavy nucleus caudatus.

Pro upřesnění diagnostiky a terapie poruchy polykání jsme sestavili specifické elektromyografické vyšetření polykání. Zaznamenáváme při něm elektrickou aktivitu svalů během stimulace různými podněty.

Terapie WDS

Mnohočetné malé odchylky vyžadují integrovaný léčebný postup a použití alternativní komunikace. Avšak poruchy pozornosti, kognice a koordinace jemné motoriky znesnadňují použití těchto systémů. Komplikace představují GER, riziko aspirace a malnutrice. Při překonávání těchto obtíží může pomoci pouze péče multidisciplinárního týmu.

Týmový mezioborový přístup k dětem s WDS je klíčovou podmínkou jak při diagnostice, tak i následné terapii. Komplexní terapie je na našem pracovišti poskytována dětem z celé České republiky. Terapie se zaměřuje na senzoricke a motorickou stimulaci orofaciální oblasti, na úpravu poruchy polykání, na stimulaci řeči. Ke korekci obtěžující hypersalivace aplikujeme Dysport (Btx-A).

Pouze asi polovina dětí zvládne orální způsob komunikace případně doplněný prstovou abecedou. U ostatních dětí musí být vybudován alternativní způsob komunikace – nejlépe systémem „znak do řeči“, nebo jen s využíváním vlastních přirozených gest.

Závěr

Naší snahou je včas Worster-Droughtův syndrom diagnostikovat, popsat detailně jeho fenotyp, zachytit veškeré přidružené příznaky a komplikace a zvolit vhodnou terapii. Snažíme se o vytvoření zázemí pro takto postižené děti z celé republiky.

Podpora GAČR projektem č. 406/09/1371 a P407/11/0946.

Literatura

1. Clark M, Carr L, Reilly S, Neville BGR. Worster-Drought syndrome, a mild tetraplegic perisylvian cerebral palsy. Brain 2000; 123: 2160–2170.
2. Clark M, Neville BGR. Familial and genetic associations in Worster-Drought syndrome and perisylvian disorders. Am J Med Genet 2007; 146A: 35–42.
3. Clark M, Hartus R, Jollef N, Price K, Neville BGR. Worster-Drought syndrome: poorly recognized despite severe

Tabulka 1. Děti mívají obtíže v těchto oblastech

Obtíže při kmení, porucha polykání
Porucha řeči
Epilepsie
Porucha motorických dovedností
Porucha koordinace pohybů rukou
Porucha organizačních dovedností
Kognitivní defekty
Poruchy pozornosti
Poruchy učení
Poruchy chování
Psychiatrické problémy
Poruchy motivace
Poruchy emoční, emoční labilita
Zvýšená iritabilita
Autistické spektrum

Tabulka 2. Stimulace při elektromyografickém vyšetření polykání

Motorické body
Taktilní stimulace kartáčkem
Stimulace teplotou – studené
Stimulace teplotou – teplé
Stimulace chutí – citron
Taktilní stimulace patrových oblouků ledovým laryngeálním zrcátkem
Nepřímá stimulace polykání lžičkou
Kašovitá strava
Tuhá strava
Křehká strava
Tekutina

and persistent difficulties with feeding and speech. Dev Med Child Neurol 2010; 52(1): 27–32.

4. Clark M, Chiny WK, Cox T, Neville BGR. Congenital perisylvian dysfunction – is it a spectrum? Dev Med Child Neurol 2010; 52(1): 33–39.

5. Worster-Drought C. Congenital suprabulbar paresis. J Laryngol Otol 1956; 70: 453–463.

6. Worster-Drought C. Congenital suprabulbar paresis. Dev Med Child Neurol 1974; 16: 1–33.

Článek doručen redakci: 2. 2. 2011

Článek přijat k publikaci: 11. 4. 2011

PaedDr. Eva Tomanová

Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství 2. LF UK a FN v Motole V Úvalu 84, 150 06 Praha 5 tomanova.eva@gmail.com

