

## Man-in-the-barrel syndróm

Zuzana Števková, Georgi Krastev

Neurologické oddelenie, Fakultná nemocnica Trnava

Prezentujeme prípad 80-ročného pacienta s Man-in-the-barrel syndrómom ako jedným z atypických foriem amyotrofickéj laterálnej sklerózy. Ide o neurodegeneratívne ochorenie s postihnutím dolného motoneurónu na horných končatinách. Prácou chceme poukázať na hlavné diferenciálno-diagnostické problémy, ktoré tento variant ALS môže so sebou prinášať, a to hlavne z hľadiska prognózy a kvality života pre pacienta.

**Kľúčové slová:** man-in-the-barrel syndróm, multifokálna motorická neuropatia, spondylogénna cervikálna myelopatia

### Man-in-the-barrel syndrome

We report a case of 80-year-old man with sporadic amyotrophic lateral sclerosis, "Man-in-the-barrel syndrome." It is neurodegenerative disease characterized by degeneration of motor neurons of the upper limbs. We would like to focus on the main problems in the differential diagnosis of this sporadic variants of the ALS and point out not only to the aspect of the prognosis, but also to the aspect of quality of patient's life.

**Key words:** man-in-the-barrel syndrome, multifocal motor neuropathy, spondylogenic cervical myelopathy

Neurológia 2016; 11 (1): 41-44

### Úvod

Man-in-the-barrel syndróm alebo tzv. amyotrofická brachiálna diplégia predstavuje zriedkavú formu amyotrofickéj laterálnej sklerózy (ALS). Ide o neurodegeneratívne ochorenie s postihnutím dolného motoneurónu na horných končatinách. Progresívna svalová slabosť je spočiatku lokalizovaná v proximálnom svalstve, ktorá sa postupne šíri aj distálne. V klinickom obraze dominuje charakteristické postavenie končatín s poklesom pliec a pronáciou ramien, predlaktí a rúk, čo vytvára typický obraz „muža v sude.“ Pri tejto forme ALS nie sú prítomné žiadne klinické príznaky lézie centrálneho motoneurónu, bulbárna symptomatológia chýba, alebo je málo vyjadrená. Man-in-the-barrel syndróm alebo amyotrofická brachiálna diplégia bola prvýkrát popísaná Vulpianom v roku 1886 ako skapulohumerálny variant progresívnej muskulárnej atrofie<sup>(1)</sup>. Ochorenie vzniká len v dospelosti, najčastejšie v šiestej a siedmej dekáde života, muži sú postihnutí častejšie než ženy. Predstavuje približne 2 % zo všetkých foriem ALS a zo všetkých foriem má najpomalší priebeh. V úvode ochorenia sa lézia periférneho motoneurónu manifestuje vo svalstve ramenných pletencov a v proximálnych svaloch horných končatín. Neskôr, po niekoľkých rokoch sa klinické príznaky postihnutia periférneho motoneurónu môžu objaviť aj na dolných končatinách, v zriedkavých prípadoch sa objaví aj ľahšia bulbárna symptomatológia<sup>(2)</sup>.

### Kazuistika

80-ročný pacient bez významnejších ochorení v osobnej anamnéze, ako aj rodinnej anamnéze bol začiatkom roka 2013 vyšetrený ambulatným neurológom pre asi 9 mesiacov trvajúcu spočiatku unilaterálnu slabosť na pravej hornej končatine, s postihnutím prevažne pletencového svalstva (atrofie m. deltoideus, m. supraspinatus, m. infraspinatus), ktorá sa postupne rozšírila aj na ľavú hornú končatinu. Obmedzená bola prevažne abdukcia v ramenných kĺboch, ako aj flexia a extenzia. Subjektívne udával okrem svalovej slabosti aj zníženú citlivosť na pravej hornej končatine v akrálnej oblasti. V priebehu roka 2013 klinický stav po-

stupne progredoval, svalová slabosť a atrofie sa rozšírili aj na svaly predlaktia a drobných svalov rúk obojstranne. Fascikulácie boli prítomné prevažne na pletencových svaloch a m. brachioradialis vľavo. Bulbárna symptomatika nebola prítomná, pyramídové iritácie javy negatívne, bez poruchy taktilnej citlivosti, sfinktery boli taktiež v norme. Šlachovookosticové reflexy boli nevýbavné na horných končatinách a o niečo vyššie na dolných končatinách. Ambulantne mal realizované RTG a MR vyšetrenie C chrčtice s nálezom mediálnej protrúzie disku C3/C4, C4/C5, spinálny kanál bol v daných priestoroch zúžený na 8 mm. V priestore C5/C6 prominovali spondylodiskerné zmeny pri osteochondróze disku s intraspínálnou promináciou platničky formou difúzneho bulgingu disku. Spondylodiskerné zmeny sekundárne zužovali spinálny kanál na 7 mm. V týchto priestoroch bola popisovaná aj kompresia miechy, avšak bez známkov myelopatie (**obrázok 5 a 6**). Po neurochirurgickej konzultácii bol pacient vzhľadom na výraznú svalovú slabosť ako aj atrofiu svalstva indikovaný na operačné riešenie a vo februári 2014 mu bola urobená laminektómia C3-5 čiastočne C2 a C6. Pacient bol následne prepustený do domácej starostlivosti bez podstatnejšieho zlepšenia, naopak klinický stav sa naďalej zhoršoval. Problémy mu začali robiť bežné činnosti každodenného života, vrátane osobnej hygieny a stravovania. Nedokázal uchopiť drobné predmety do rúk, samostatne sa najesť a napiť. Neschopnosť elevácie horných končatín, ale najmä výrazná akrálna slabosť mu znížila jeho kvalitu života. Vo februári 2015 bol pacient prvýkrát odoslaný na hospitalizáciu na naše neurologické oddelenie. V objektívnom neurologickom náleze bola prítomná periférna diparéza horných končatín bilaterálne ťažkého stupňa, atrofia prevažne proximálneho, ale aj distálneho svalstva na horných končatinách (**obrázok 1 a 2**). Šlachovookosticové reflexy na horných končatinách boli nevýbavné, na dolných boli o niečo vyššie. Aspekxiou boli pozorované aj fascikulácie prevažne na musculus biceps brachii obojstranne. Poruchy artikulácie a ani bulbárny syndróm neboli prítomné, taktilná citlivosť neporušená, taxia v norme, sfinkterové ťažkosti neudával. Urobili sme kontrolné MRI vyšetrenie C chrčtice, kde bol popiso-

**Obrázok 1.** Atrofie musculus supraspinatus, m.deltoideus, m.biceps brachii



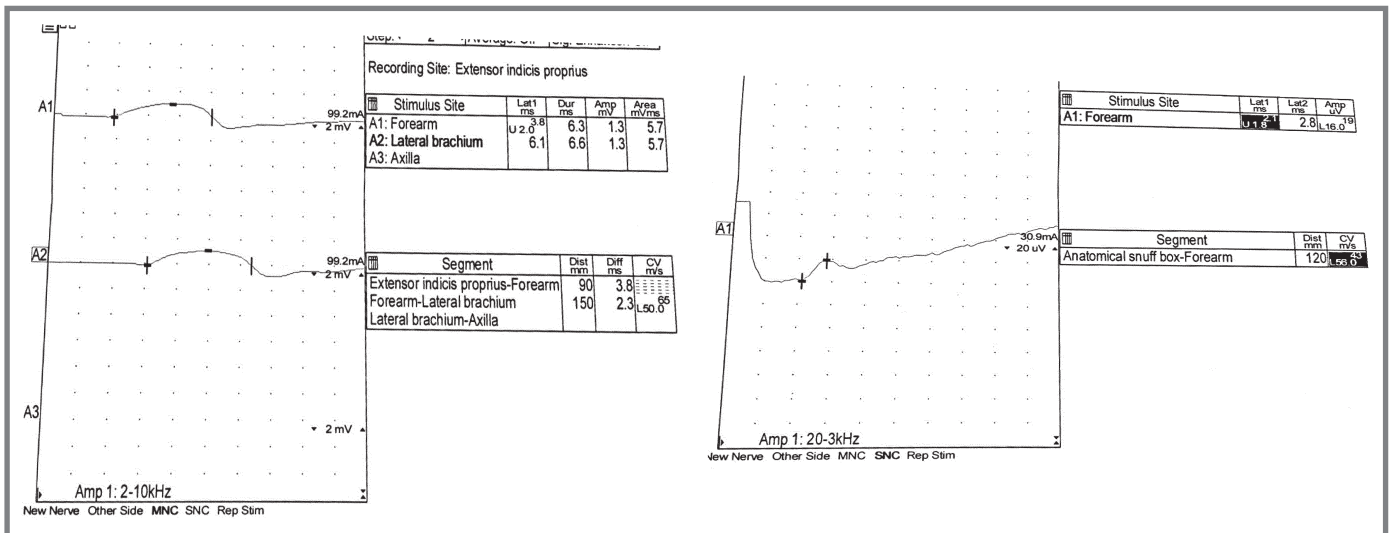
**Obrázok 2.** Atrofie drobných svalov rúk



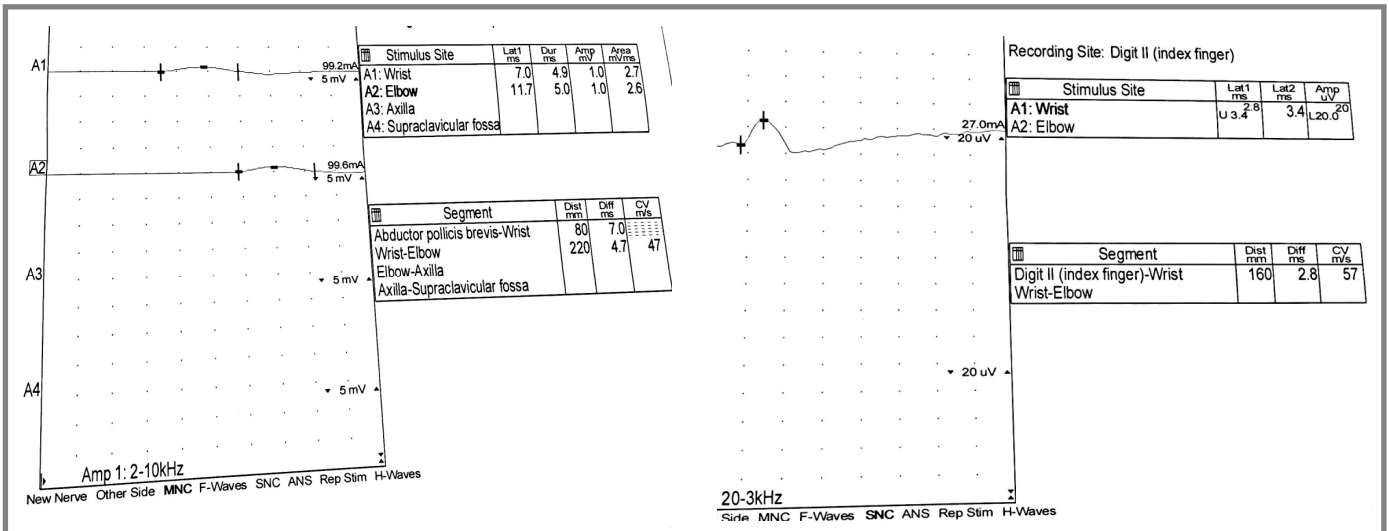
vaný stav po laminektómii C3-C4-C5 s pomerne voľným spinálnym kanálom, bez známk krčnej myelopatie. MRI vyšetrením boli vylúčené známky lézie alebo kompresie brachiálnych plexov obojstranne, bez prítomnosti hyperintenzít v T2 vážení, ktoré bývajú pri multifokálnej motorickej neuropatii (MMN). SEEP z horných končatín boli taktiež v norme. Laboratórny skrining bol až na ľahko zvýšenú sedimentáciu v norme. Z onkomarkerov bol hranične zvýšený PSA, ostatné hodnoty boli v medziach normy. Doplnené CT vyšetrenie hrudníka a brucha bolo bez prítomnosti tumorózneho ložiska. Cytobiochemické vyšetrenie likvoru bolo v norme, skrining infekčných ochorení v sére a v likvore, vrátane vyšetrenia antiboréliových protilátok, bol negatívny. Vo vodivostných nálezoch z horných končatín bol prítomný nález

ťažkého axonálneho poškodenia v motorickom neurograme pri súčasne zachovanom senzitivnom neurograme (**obrázok 2 a 3**). V natívnom EMG vyšetrení bola prítomná spontánne prebiehajúca aktivita v zmysle pozitívnych ostrých vln, fibrilácií a fascikulácií na vyšetrených svaloch (m. abductor pollicis brevis l.dx., m. biceps brachii l.dx., spontánna aktivita z m. masseter l.sin. nebola prítomná), ako aj obraz chronickej neurogénnej prestavby. Kondukčné štúdie z dolných končatín boli v norme. Vyšetrením ELFO bielkovín v sére bol zistený prítomný M gradient v oblasti gamma frakcie, doplnená bola imunofixácia, ktorou sa dokázala sekrécia paraproteínu triedy IgM kappa (6,07 g/l). Za účelom vylúčenia plazmocytómu sme doplnili hematologické vyšetrenie, RTG vyšetrením skeletu sa osteolytické ložiská nepotvrdili, v moči

**Obrázok 3.** STEMG a SNAP n. radialis l.sin.



Obrázok 4. STEMG a SNAP n. medianus l.sin.



však boli prítomné voľné reťazce kappa M gradientu (asi 20 %). Vzhľadom na to, že hematológ jednoznačne nemôže vylúčiť evolúciu plazmocytómu, pacient nateraz zostáva v jeho dispenzariácii.

### Diskusia

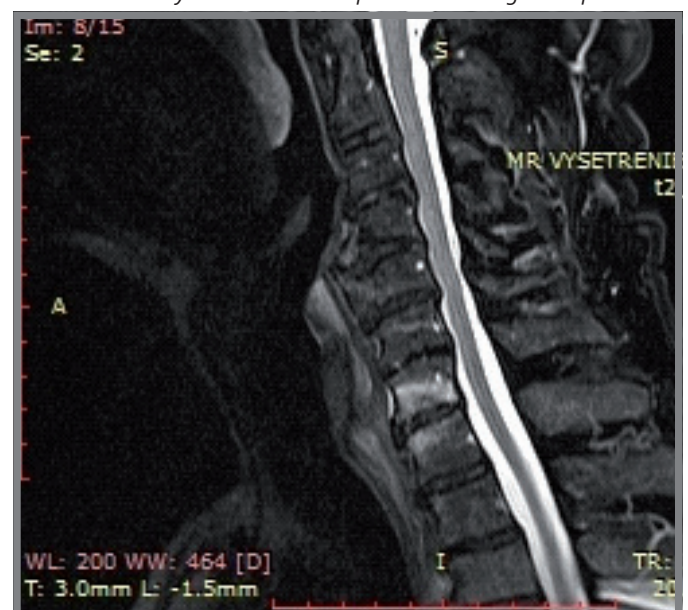
Brachiálna amyotrofická diplégia je zriedkavá forma ALS s pomalým priebehom. Pacienti s progresívnou svalovou slabosťou horných končatín, bez pyramídových a bulbárnych príznakov môžu práve prezentovať skupinu pacientov s atypickou for-

mou MND. V začiatkových štádiách ochorenia je pozorovaná hypotrofia až atrofia proximálnych svalov, a to hlavne musculus supraspinatus, infraspinatus a deltoideus, ktorá vedie k ich funkčnej neschopnosti pri zachovanej chôdzi<sup>(1)</sup>. Neskôr sa svalové atrofie šíria aj na svalstvo ramena, predlaktia a ruky. V klinickom obraze potom dominuje postavenie HK s poklesom pliec a pronáciou ramien, predlaktí a rúk. V neskorších štádiách ochorenia nie je výnimkou rozšírenie svalovej slabosti na dolné končatiny, či bulbárne svalstvo. Negatívny likvorový a primárny MRI nálež, na jednej strane, a EMG prejavy postihnutia dolného motoneurónu, na druhej strane, môžu byť diagnostickým ukazovateľom pre ALS (1). Treba mať však na zreteli, že etiológia man-in-the-barrel syndrómu môže byť rôznorodá<sup>(8,9)</sup>. Diferenciálno-diagnostické problémy môže spôsobovať spondylogénna cervikálna myelopatia, traumy v oblasti krčnej chrbtice, či ischémia v povodí arteria spin. anterior, ale tieto ochorenia možno príslušnými vyšetreniami spoľahlivo oddiferencovať<sup>(3,9,10)</sup>. Z ochorenia motoneurónu treba odlišiť ostatné formy ALS, monomelicú

Obrázok 5. MRI vyšetrenie C chrbtice pred neurochirurgickou operáciou



Obrázok 6. MRI vyšetrenie C chrbtice pred neurochirurgickou operáciou



amyotrofiu, spinálnu muskulárnu atrofiu a v neposlednom rade MMN<sup>(2)</sup>. Niektoré formy MMN môžu klinicky pripomínať variantu ALS. V klinickom obraze dominuje asymetrická svalová slabosť prevažne na horných končatinách, menej na dolných, ktorá je lokalizovaná hlavne na distálnych svaloch s typickým obrazom prepádavania ruky v zápästí („wrist drop“) a nohy v talokrurálnom kĺbe („foot drop“). Multifokálna slabosť sa objavuje v distribúcii periférnych nervov, a to hlavne n. radialis, n. medianus, n. ulnaris, n. peroneus a n. musculocutaneus. Svalové atrofie sú tiež časté, aj keď môžu byť len mierne, alebo úplne chýbajú. V 25–50 % prípadov sú prítomné taktiež fascikulácie a krampy, senzitivné symptómy nie sú prítomné<sup>(4,7,8)</sup>. V motorickom neurograme na rozdiel od EMG obrazu MND dominuje obraz demyelinizačnej neuropatie, prítomné sú bloky vedenia, predĺženie distálnej motorickej latencie, zníženie rýchlosti vedenia, chýbanie F vln, či predĺženie ich latencie. Amplitúda sumačného svalového akčného potenciálu (CMAP) je zvyčajne normálna, kým pri MND je znížená, chýbajú tiež známky disperznej axonopatie. Senzitívny neurogram je normálny. Na rozdiel od ALS, MMN dobre reaguje na terapiu intravenóznymi imunoglobulínmi. Autoimunitný podklad MMN podporuje okrem dobrej terapeuticko-odozvy aj vysoký titer autoprotílátok proti GM1 gangliozidom, ktoré pri ALS chýbajú<sup>(4,7,8)</sup>. Podporný diagnostický význam pre MMN má aj prítomnosť hyperproteínorachie v likvore, ktorý nepresahuje hodnotu viac ako 1g/l a v neposlednom rade aj prítomnosť hyperintenzít v T2 vážení na MRI vyšetrení plexus brachialis<sup>(6)</sup>.

Z ostatných subtypov atypickej formy ALS prichádza do úvahy ešte monomelická muskulárna atrofia, pri ktorej dochádza k fokálnej atrofii len na jednej končatine, postihuje mladších jedincov, prevažne mužov do 50 rokov. Svalové atrofie postihujú proximálne aj distálne svalstvo na hornej končatine, hlavne v myotómoch C8-Th1, šlachovookosticové reflexy a citlivosť sú v norme. Popri výraznej atrofii svalová slabosť pri tomto subtype nie je až taká výrazná a po postupnej progresii na začiatku ochorenia zostáva stav stacionárny<sup>(2)</sup>. Veľkým diferenciálno-diagnostickým problémom môže byť spondylogénna cervikálna myelopatia, pri ktorej sú anamnesticky často prítomné bolesti lokálne aj koreňové, poruchy citlivosti, poprípade sfinkterové ťažkosti<sup>(1,2)</sup>. Výnimkou v klinickom obraze nie je ani spasticita a hyperreflexia na dolných končatinách. Prítomné sú, podobne ako pri amyotroficko-brachiálnej diplégii, atrofie a fascikulácie, ktoré sú ale prevažne lokalizované na drobných svaloch rúk, väčšinou sa nešíria

na ostatné časti tela a nemajú tak rozsiahly devastačný vplyv<sup>(1)</sup>. Pri spondylogénnej cervikálnej myelopatii je významný rádiologický nález (CT,MRI)<sup>(2)</sup>.

U nášho pacienta sme previedli sériu klinických, laboratórnych a zobrazovacích vyšetrení. V rámci diferenciálnej diagnostiky sme do úvahy brali hlavne spondylogénnu cervikálnu myelopatiu a monomelickú muskulárnu atrofiu. Vzhľadom však na nesignifikantný MRI nález na krčnej chrbtici, neprítomnosť antigangliozidových protílátok, EMG nález bez obrazu demyelinizačnej neuropatie, ako aj chýbanie hypersignálu na MRI vyšetrení plexus brachialis, ako to býva pri MMN, sme tieto dve ochorenia ako možnú príčinu ťažkostí pacienta nepredpokladali.

## Záver

Amyotrofická brachiálna diplégia patrí medzi atypické formy ALS, postihuje približne len 2 % pacientov s MND. Etiológia Man-in-the-barrel syndrómu môže byť variabilná od poškodenia CNS, cez spondylogénnu cervikálnu myelopatiu, traumy v oblasti krčnej chrbtice, ischémiu v povodí arteria spin. anterior a v neposlednom rade ochorenia motoneuronu<sup>(3,9,10)</sup>. Najväčší diferenciálno-diagnostický problém pri amyotroficko-brachiálnej diplégii predstavuje práve spondylogénna cervikálna myelopatia. Pre veľmi podobný klinický obraz pacienti často podstupujú operácie v oblasti krčnej chrbtice, hoci nález degeneratívnych, resp. spondylogénnych zmien nie je tak signifikantný. Ich klinický stav sa nelepšuje, naopak svalová slabosť ako aj atrofie na horných končatinách postupne progredujú, rozširujú sa aj na ostatné časti tela, čo by malo byť dostačujúcim signálom na prehodnotenie diagnózy pacienta. Prognóza pacientov s amyotrofickou brachiálnou diplégiou nie je priaznivá, hoci doba prežívania je dlhšia ako u typických foriem ALS a môže predstavovať interval od 2–11 rokov<sup>(1,2)</sup>. Správne stanovená diagnóza amyotroficko-brachiálnej diplégie nie je dôležitá ani tak z aspektu liečby, ako prognózy pre pacienta.

## Adresa pre korešpondenciu:

MUDr. Zuzana Števková  
Neurologické oddelenie, FN Trnava  
Andreja Žarnova 11  
917 01 Trnava  
e-mail: zpodmanicka@gmail.com

## Literatúra

- Gurčík L, Gajdošová Z, Tomášová A, et al. Flail arm a flail leg syndróm-kazuistika. *Neurológia* 2011; 1: 31-34.
- Bednařík J, Ambler Z, Růžička E, et al. Amyotrofická laterálna skleróza. *Klinická Neurológia* 2010; 771-794
- Orsini M, Pimentel Mello M, Nascimben O, et al. Man-in-the-barrel syndrome: history and different etiologies. *Rev Neurocienc* 2009; 17(2): 138-140
- Bednařík J. Multifokálna motorická neuropatie. *Neurologie pro praxi* 2006; 1: 29-31
- Orsini M, Marcos Da Silva Catharino A, Martins Coelho Catharino F, et al. Man-in-the-barrel syndrome, a symmetrical proximal brachial amyotrophic diplegia related to motor neuron disease: A survey of nine cases. *Rev Assoc Med Bras* 2009; 55(6): 712-715
- Špalek P, Kurča E, Cibulčík F, Vyletelka J, Kučera P. Multifokálna motorická neuropatia-diagnostické kritéria a princípy liečby. *Neurológia* 2010; 5:168-172
- Jan-Thies H Van Asseldonk, Hessel Franssen, Renske M Van Den Berg-Vos, John HJ Wokke, Leonard H Van Der Berg. Multifocal motor neuropathy. *The Lancet Neurology* 2005; 4: 309-319
- Suraj Ashok Muley, Gareth J. Parry. Multiphocal motor neuropathy. *Journal of Clinical Neuroscience* 2012; 19: 1201-1209
- D. Berg, W. Müllges, M. Koltzenburg, M. Bendszus, K. Reiners. Case report Man-in-the-barrel syndrome caused by cervical spinal cord infarction. *Acta neurologica scandinavica* 1998; 97: 417-419
- Peter P. Urban, Joachim Gawehn, Kurt Ringel. „Man-in-the barrel“ syndrom. *Klinische Neuroradiologie* 2005; 15: 190-194