

Obr. 4. Klinické pivoty thiaminové deficece

beri-beri) pak vzniká při selhávání kompenzačních mechanismů hyperdynamické cirkulace s následným život ohrožujícím kardiogenním šokem (29).

Relativně novou jednotkou je gastrointestinální varianta beri-beri, která se projevuje anorexií, nauzeou, konstipací a obecně dyspeptickými syndromy (30). Ačkoliv se často jedná o symptomatologii doprovázející neurologické postižení, některé kazuistiky ukazují, že mírný chronický deficit thiaminu může mít pouze gastrointestinální projev se zcela normálním neurologickým nálezem. Kombinace břišní symptomatologie s elevací laktátu pak může být mylně interpretována jako mezenterální ischemie (31).

Wernickeho encefalopatie (WE) je potenciálně život ohrožující forma akutní encefalopatie spojená s hlubokým deficitem thiaminu. Pokud není adekvátně léčena, může vést k ireverzibilnímu poškození mozku nebo smrti (32). Jejím neuroanatomickým podkladem je fokální poškození některých částí mozku s vysokým nárokem na dodávku thiaminu, kam patří zejména oblast kolem třetí a čtvrté komory mozku, mamilární tělíska, thalamus, hypothalamus, periaquedukální šedá a mozeček (33). Typickou klinickou triádu očních příznaků (zejména horizontálního nystagmu, konjugovaných obrtného pohledu a sníženého vizu), ataxie (kombinace polyneuropatie, vestibulární a cerebelární dysfunkce) a deliria nacházíme plně vyjádřenou jen u menšiny pacientů. Častější je tento klasický obraz u chronických alkoholiků, zatímco u pacientů bez chronického abúzu alkoholu se onemocnění zdaleka nejčastěji prezentuje jako nespecifické delirium (34). Méně typickými projevy jsou poruchy sluchu, epileptické paroxysmy nebo hypotermie při postižení hypothalamických termoregulačních center. Asi u 80 % pacientů se jako chronický projev deficitu vyvíjí Korsakovova psychóza charakterizovaná poruchou recentní paměti s anterográdní amnézií a tendencí ke konfabulacím. Jejím podkladem je zejména ireverzibilní poškození mamilárních tělísek.

Diagnostika

Diagnóza vychází z anamnestického kontextu, klinického obrazu, některých pomocných laboratorních markerů a nálezů na zobrazovacích metodách. Klinické pivoty, jejichž přítomnost nutí pomýšlet na syndromy thiaminové deficece, ukazuje obrázek 4.

Laboratorně lze deficit thiaminu ověřit přímým měřením hladiny thiamin pyrofosfátu v krvi či erytrocytech. Stanovení má ale řadu limitací, od náročné pre-analytické fáze (thiamin je vysoce termolabilní a fotolabilní) až po nejasnou senzitivitu a specifitu. Navíc hodnoty nemusí nutně korelovat s intracerebrálními koncentracemi a tíží encefalopatie (35). Funkční měření využívá stanovení aktivity erytrocytární transketolázy před a po podání thiamin-pyrofosfátu. Ani jeden z těchto testů není zcela rutinně dostupný, jejich výsledek je často opožděný a není podmínkou diagnózy ani léčby.

Nepřímým ale cenným ukazatelem je hyperlaktatemie, která perzistuje i přes úvodní tekutinovou optimalizaci a nemá jiné jasné vysvětlení. Tento laboratorní fenomén odráží typ B laktátové acidózy způsobený nikoliv hypoxií či šokovým stavem, ale inhibicí pyruvát-dehydrogenázy. Výše hladiny laktátu může být až extrémní, zejména u chronických alkoholiků, kde se na její genezi podílí také samotný metabolismus ethanolu. Podobně jako v jiných klinických situacích je ale i nadále nezbytné hyperlaktatemii vnímat jako signál závažného buněčného stresu a vyloučit její jiné potenciálně život ohrožující příčiny.

Důležité diagnostické vodítko může poskytnout magnetická rezonance mozku. Typickým nálezem jsou symetrické hyperintenzity v T2 váženém obraze v oblastech periaquedukální šedi, mozečku, thalamu a hypothalamu. Tento relativně specifický (93 %), i když málo senzitivní (53 %) nález má prognostický význam, kdy extenze zachycených změn a jejich rozložení koreluje s dalším vývojem onemocnění (36). Analogický obraz na zobrazovacích metodách ale mohou vyvolávat také jiné příčiny, zejména toxicko-metabolické etiologie, jako je osmotický demyeliniza-