

Dystonie/PGS/diagnostika



Tento článek je určen pro postgraduální studium

Prosíme, neprovádějte věcné editace, nemáte-li potřebnou kvalifikaci. Editujte s rozvahou. Věcné změny nejprve projednejte v diskusi.

Dystonické dyskineze jsou repetitivní relativně stereotypní mimovolní neúčelné stahy jednoho nebo více svalů. Na počátku rozvoje dystonického syndromu může volný pohyb potlačit mimovolní svalové kontrakce. U některých nemocných může specifický somatosenzorický podnět (např. dotek na určité části těla) přechodně potlačit nadměrnou svalovou aktivitu (geste antagoniste).

Klasifikace dystonie podle věku počátku

Dystonie začínající před 12. rokem obvykle začíná na dolních končetinách a rychle generalizuje. Dystonie s počátkem mezi 13.–20. rokem zpravidla začíná na horních končetinách a má tendenci k pozvolné generalizaci. Dystonie začínající po 20. roce života jsou převážně fokální.

Klasifikace dystonie podle distribuce

Nejčastější jsou **fokální dystonie** ve formě cervikální dystonie (torticollis) a blefarospasmu (bilaterální dystonické kontrakce m. orbicularis oculi a přilehlých svalů), méně pak grafospasmus, oromandibulární dystonie a laryngeální dystonie. **Segmentální dystonie** postihuje 2 a více sousedících částí těla (např. Meige syndrom s postižením hlavových svalů a kraniocervikální dystonie). **Multifokální dystonie** se vyznačuje postižením 2 a více nesousedících svalů anebo svalových skupin. **Generalizovaná dystonie** postihuje minimálně jednu končetinu a ještě další část těla, jejíž variantou je i **hemidystonie**.

Klasifikace podle etiologie

Dystonie je syndrom, který může mít řadu příčin (viz tabulka). Podle etiologie se dystonie dělí na **primární (idiopatické) se sporadickým nebo familiárním výskytem**, u kterých se kromě dystonie ještě může objevit třes, ale ostatní klinický nálezní je normální. Do skupiny primárních dystonií patří i **tzv. dystonie plus syndromy** nejčastěji v kombinaci s parkinsonismem nebo myoklonem. **Heredodegenerativní dystonické syndromy** jsou podmíněny geneticky, obvykle u nich dominuje dystonie a jsou spojeny s výskytem dalších neurologických (další extrapyramidové, pyramidové, cerebellární, léze periferního motoneuronu a myopatie) i jiných příznaků (poruchy chování, kognitivní deficit, hepatopatie, splenomegalie apod.) podobně jako **sekundární dystonie**, které, ale nejsou podmíněny geneticky.

U primárních dystonií se zpočátku abnormní svalová aktivita objevuje jen při určitém pohybu (task specific) a teprve později se vyskytuje i v klidu. Naopak u sekundárních dystonických syndromů se dystonie v klidu vyskytuje již od počátku. Hemidystonie má téměř vždy sekundární původ. Rovněž časně anebo výraznější postižení bulbárního svalstva v porovnání s postižením končetin nebo postižení končetin nasvědčuje pro sekundární etiologii.

Pro dystonii je při elektromyografii typická trvalá mimovolní svalová aktivita, obvykle nepravidelného charakteru. *U fokálních a segmentálních dystonií je nutno elektroencefalograficky vyloučit epileptický původ.*

V diferenciální diagnostice dystonií postihujících cervikokraniální oblast je třeba odlišit **faciální hemispasmus**, který není přiřazován k dystonickým syndromům, dále choreu, tiky a psychogenní původ. Hemispasmus se klinicky projevuje záškuby periorbitálního a často i periorálního svalstva včetně m. platysma. Záškuby mohou být nepravidelné a i v salvách. Velmi vzácně se vyskytuje bilaterálně. Hemispasmus se objevuje při fokálním postižení n. facialis (např. kontaktem s a. cerebellaris posterior inferior) nebo po jeho periferní paréze.

Etiologie dystonických syndromů

Primární sporadické dystonie

- cervikální dystonie (torticollis)
- blefarospasmus
- grafospasmus
- oromandibulární dystonie
- laryngeální dystonie

Primární hereditární dystonie (dystonie plus syndrom)

- progresivní torzní dystonie (Oppenheim)
- doparesponzivní dystonie (Segawa)
- myoklonická dystonie

Dystonie v rámci herododegenerativních onemocnění

- Wilsonova nemoc
- Parkinsonova nemoc
- Huntingtonova nemoc
- progresivní supranukleární obrna
- mnohotná systémová atrofie
- kortikobazilární ganglionická degenerace
- deficit pantoteinát kinázy
- spinocerebelární ataxie
- juvenilní parkinsonismus
- mitochondriální poruchy

Sekundární dystonie

- perinatální trauma
- poléková (dopaminergní medikace, antipsychotika, antikonvulziva)
- encefalitida
- kranicerebrální trauma
- hypoxie
- fokální léze míchy a mozku
- periferní léze
- úraz elektrickým proudem
- intoxikace (methanolem, oxidem uhelnatým, manganem)
- hypoparatyreóza
- psychogenní

Terapie

V léčbě fokálních dystonií je lékem volby botulotoxin. Perorálně u generalizovaných a torpidních dystonických syndromů lze perorálně podle snášenlivosti vyzkoušet benzodiazepiny (klonazepam, diazepam, tetrazepam), anticholinergika (procyklidin od 3×2,5 mg až do 60 mg denně, biperiden od 2×1 mg až do 16 mg denně ve třech dávkách), karbamazepin a tetrabenazin (od 2×12,5 mg až do 200 mg denně ve 3 dávkách), který není toho času v ČR registrován. Baklofen lze podávat perorálně (40–180 mg denně) i kontinálně intratekálně. Efektivní může být hluboká mozková stimulace nebo selektivní léze (rizotomie, pallidotomie, thalamotomie). U dystonií s počátkem v dětském věku, adolescenci, ale i před 45. rokem je nutno vyzkoušet odpověď na L-DOPA (150–500 mg alespoň měsíc) a vyloučit Wilsonovu nemoc.