

## Extrapyramídové ochorenia

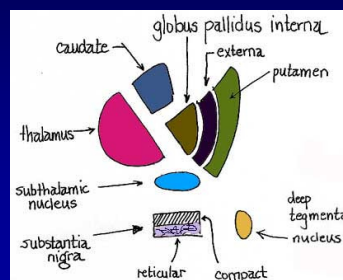
- Parkinsonova choroba
- Parkinsonský syndróm
- Progresívna supranukleárna obrna
- Shy-Drager syndróm
- Chorea

## Extrapyramídové ochorenia

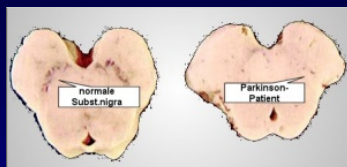
- Huntingtonova choroba
- Dystonické syndrómy
  - torticollis spastica
  - torzné dystónie
  - lokalizované dystónie
- Hepatolentikulárna degenerácia (M. Wilson)

## M. Parkinson

## Substantia nigra



## Patogenéza



- Depigmentácia a strata neurónov SN
- **Nedostatok dopamínu** v projekčnej oblasti neurónov SN – v **striate** (nc. caudatus + putamen)
- Klinické príznaky sa objavia pri zániku 65-80% neurónov pars compacta SN

## Epidemiológia

- Prevalencia 107-187/100 000
- Začiatok okolo 50 roku veku
- Faktory – genetické, environmentálne
- Genetické – chromozóm 4

## Klinický obraz

- Postihnutie primárnych pohybových automatizmov
- ♦ Redukcia spontánnych pohybov – hypokinéza
  - ♦ hypomímia – maskovitá tvár
  - ♦ všetky pohyby pomalé, strnulé
  - ♦ mikrografia
- ♦ Strata súhybov (synkinéz) – hlavne HK pri chôdzi

A B C D E F G H I J K L M N O P Q R S T U V W X Y Z  
22

## Klinický obraz

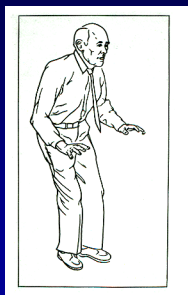
- Zvyšovanie svalového tónusu – rigidita
- Tremor
  - ♦ rytmický, pravidelný, distálne zvýraznený, kludový
  - ♦ pri aktivácii inervácie a pri cielej pohybe sa zmierňuje alebo mizne
  - ♦ Frekvencia 4-8 /s, charakter rávania mincí
  - ♦ Emócie ho zvýrazňujú, v spánku mizne

## Klinický obraz

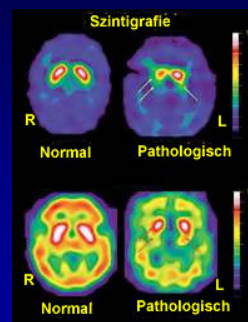
- Držanie tela – flekčné
- Ďalšie príznaky
  - ♦ Časté pády – hlavne dopredu
  - ♦ Reč – tichá, monotónna, málo artikulovaná
  - ♦ Vegetatívne príznaky – hypersalivácia, hypersekrécia mazových žliaz – seborrhea, imperatívne močenie

## Klinický obraz

- Psychické poruchy – spomalenie, labilita, náladovosť, **depresie**
- Poruchy spánku – nespavosť, poruchy správania v REM fáze
- Pocit bolesti svalov, kĺbov
- **Hyposmia** – predchádza motorické príznaky



## Parkinsonova choroba



## Parkinsonské syndrómy

- **Parkinsonské plus syndrómy**
- **Poliekový parkinsonizmus**  
neuroleptiká, alfa-metyldopa, reseprín, Ca-blokátory
- **Pourazový parkinsonizmus**
- **Arteriosklerotický parkinsonizmus**
- **Intoxikácie – CO**
- **Postencefalitický parkinsonizmus**

## Liečba

- **L-DOPA**
- **L-DOPA + Carbidopa** – eliminácia nežiadúcich účinkov (nauzea, vomitus) na periférii (Nakom, Sinemet)
  - ♦ **Komplikácie** – fluktuácie, dyskinézie
  - ♦ **Fluktuácie** – neočakávané účinky
  - ♦ **Dyskinézie** – mimovôľové, choreatiformné, alebo dystonické pohyby

## Liečba

- **Agonisti DA** –  
dlhý polčas – predĺženie účinku L-DOPA, vhodní na začatie liečby
- **Inhibítory MAO-B**  
odďiaľujú začiatok ochorenia
- **Anticholinergiká**  
AMANTADIN – mierny dopaminergný a tiež anticholinergný účinok

## Liečba

- **COMT inhibítory (entacapone, tolcapone)**  
spomaľujú odbúravanie dopamínu predlžujú on efekt L-DOPA  
znižujú fluktuácie, redukujú dennú dávku L-DOPA
- **L-DOPA + Carbidopa + entacapone (Stalevo)**

## Chorea

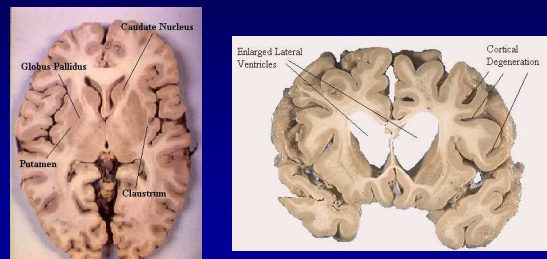
## Klinický obraz

- Nepravidelné, mimovoľné, asymetrické, krátkotrvajúce, distálne akcentované pohyby
- Na tvári – grimasovanie, pomliaskávanie
- V spánku ustupujú
- Znížený svalový tónus
- Ostatný neurologický nález v norme

## Huntingtonova chorea

- Autozomálne dominantná dedičná choroba
- Gén - na krátkom ramienku chromozómu 4  
zvýšené opakovanie trinukleotidov (CAG), miesto glutamínu vzniká polyglutamín a tento zapríčiňuje zvýšenú expresiu génu pre proteín **huntingtin**.  
**Tento s ubiquitínom tvorí intranukleárne inklúzie** ktoré interferujú s normálnym mitochondriálnym bioenergetickým mechanizmom
- Frekvencia spontánnych mutácií – 3%

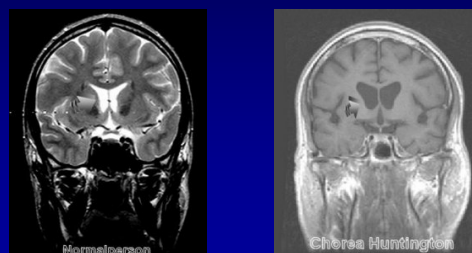
## Huntingtonova chorea



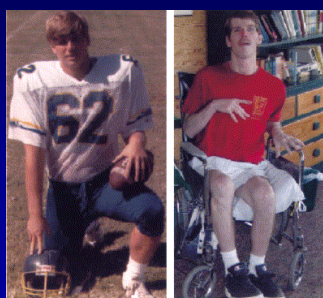
## Huntingtonova chorea - klinický obraz

- Prevalencia – 5-10/100 000
- Chorea
- Demencia
- Poruchy správania
- Začiatok v detstve alebo medzi 30-50 r.
- **Pomalé sakádovité pohyby očí – často 1. príznak**

## Huntingtonova chorea - MRI



## Huntingtonova chorea - klinický obraz 18- a 33- ročný pacient



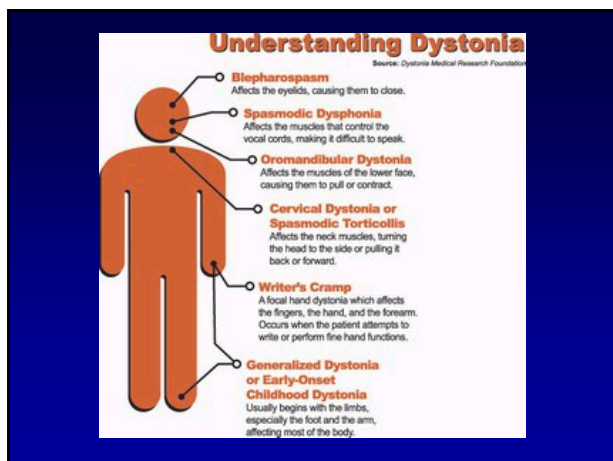
## Dystonické syndrómy

## Dystónia

- Porucha priebehu pohybu pri ktorej jednotlivé svaly alebo skupiny svalov vykonávajú viac alebo menej dlhodobé tonické kontrakcie
- Narušená koordinácia kontrakcie a relaxácie agonistov a antagonistov

## Dystónie

- Lokalizované na 1 svalovú skupinu  
napr. torticollis, písarsky kŕč
- Generalizované  
napr. torzná dystónia



## Torzna dystónia

- Pomalé rotačné pohyby hlavy, trupu a pánve, doprevádzané rôznymi pohybmi končatín, hlavne atetoidnými pohybmi prstov rúk
- Lézia - putamen
- Dosiahnuté držanie dlho pretrváva
- V spánku mizne
- Autozomálne recesívne, aj dominantné ochorenie
- Pri začiatku v detstve – nevysvetliteľné poruchy chôdze


## Generalizované dystónie



## Lokalizované dystónie Torticollis spastica


- Hyperkinéza šijového svalstva
- Pomalé, niekoľko sekúnd trvajúce vytáčanie šije do strán
- V strednom veku
- Dedične podmienené, po encefalitíde, v rámci iných ochorení, po úrazoch
- Lézia v oblasti striata
- Th: botulotoxín

## Torticollis spastica



The diagram labels the following muscles: Semispinalis capitis m., Splenius capitis m., Spinal accessory nerve, Levator scapulae m., Trapezius m., Brachial plexus, Sternocleidomastoid m., and Scalene muscles (Anterior, Middle, Posterior). The photograph shows a patient with a severe head tilt, characteristic of torticollis.

## Torticollis spastica



Four circular illustrations showing a person's head in different positions: looking up, looking down, looking to the left, and looking to the right, demonstrating the range of motion in torticollis.

## Lokalizované dystónie

- **Pisársky krč** - pri písaní rukou
- **Blefarospazmus** – kŕčovité kontrakcie mm. orbicularis oculi rôzne dlho trvajúce
- **Dystonické pohyby úst, jazyka, tváre** súčasť iných ochorení  
NÚ fenotiazínových derivátov (neuroleptikách)

## Lokalizované dystónie



A photograph of a hand in a dystonic posture (flexion at the wrist) and an illustration of a hand holding a pen, representing writer's cramp.

## Blepharospazmus



A photograph of a patient with blepharospasm, an anatomical diagram of the eye showing the orbicularis oculi muscle, and a drawing of a face showing the characteristic squinting and facial grimacing associated with the condition.

## M. Wilson – hepatolentikulárna degenerácia

- **Autozomálne recesívne dedičné ochorenie metabolizmu medi, keď sa hromadí v pečeni, mozgu, a ďalších orgánoch**
- Porucha na dlhom ramienku chromozómu 13
- Výskyt – 1/40 000
- Začiatok – okolo 20 rokov

## M. Wilson

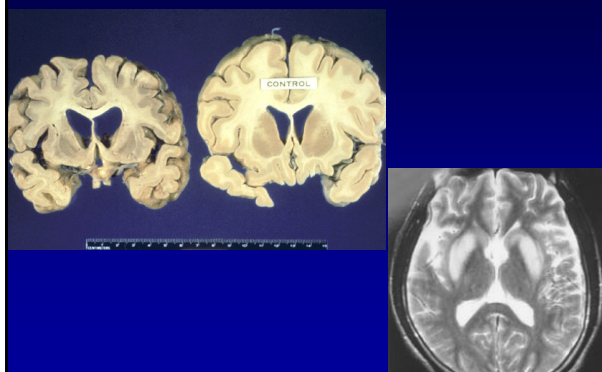
- Transportná bielkovina medi, **ceruloplazmín**, je v sére znížená, vylučovanie medi močom je zvýšené, obsah medi v krvi je znížený, naopak voľná med' je zvýšená

## M. Wilson – klinický obraz

- **Hepatopatia, hemolytická anémia**
- **Neurologické a psychiatrické príznaky**  
tras, chorea, dystonické prejavy, dysartria, dysfagia, depresie, psychózy
- **Kayser-Fleischerov prstenec** – uloženie medi v descementnej membráne – hnedé zafarbenie okraja rohovky



## M. Wilson - MRI



## M. Wilson – diagnóza

- Ceruloplazmín – pod 200mg/l
- Med' v sére je znížená, voľná med' – zvýšená
- V moči – viac ako 100 µgramov/denne
- Biopsia pečene
- **Th:** odstrániť depozity medi  
**D-Penicilamin** 1g/denne (deti 0,5) + pyridoxin (B6) 25 mg  
**Zn sulfát**