

# Paroxysmálne dyskinézy

doc. MUDr. Matej Škorvánek, PhD.

Neurologická klinika a Centrum pre zriedkavé extrapyramídové ochorenia, Lekárska fakulta UPJŠ a Univerzitná nemocnica L. Pasteura, Košice

Paroxysmálne dyskinézy predstavujú heterogénnu skupinu ochorení, ktoré sú väčšinou genetického pôvodu, avšak môžu byť aj sekundárne/symptomaticky alebo funkčne podmienené. Z hľadiska klinického fenotypu delíme paroxysmálne dyskinézy na kinezigénne, nekinezigénne, ponámahové a viazané na spánok. Tento článok približuje základnú fenomenológiu, klasifikáciu, nomenklatúru týchto ochorení a kladie dôraz na diferenciálnu diagnostiku a prezentáciu najčastejších ochorení, ktoré sa manifestujú paroxysmálnymi dyskinézami.

**Kľúčové slová:** paroxysmálne dyskinézy, kinezigénne, nekinezigénne, ponámahové, sekundárne, *SLC2A1*, *PRRT2*, *MR1*, *ADCY5*.

## Paroxysmal dyskinesia

Paroxysmal dyskinesia presents a heterogeneous group of disorders, mostly of genetic origin, but may be also of secondary/symptomatic or functional etiology. In terms of clinical phenotype paroxysmal dyskinesia are classified as kinesigenic, non-kinesigenic, exercise-induced and sleep-related. This review will outline the clinical phenomenology, classification, nomenclature of these disorders and focus will be placed on the differential diagnosis and manifestation of most common disorders presenting with paroxysmal dyskinesia.

**Key words:** paroxysmal dyskinesia, kinesigenic, non-kinesigenic, exercise-induced, secondary, *SLC2A1*, *PRRT2*, *MR1*, *ADCY5*.

Paroxysmálne dyskinézy (PxD) predstavujú heterogénnu skupinu ochorení, ktoré sú charakterizované rekurentnými epizódami abnormálnych pohybov so zachovaným vedomím (Erro, 2019). Ide o neepileptické stavy, avšak ochorenia z tejto skupiny sa často manifestujú aj kombináciou rôznych iných epizodických neurologických prejavov vrátane epilepsie, migrény alebo ataxie. PxD sa môžu prejavovať dominantne choreatickými alebo dystonickými dyskinézami, prípadne ich kombináciou. U časti pacientov je neurologický nález medzi atakami normálny (izolované PxD), zatiaľ čo u iných pacientov môže byť interiktálny nález sprevádzaný ďalšími neurologickými a systémovými prejavmi (komplikované PxD). Pri komplikovanejších formách sa môžu PxD vyskytovať v kombinácii s inými perzistentnými

prejavmi vrátane psychomotorického zastoňovania, mentálnej retardácie, spasticity, hypotónie, ataxie a mnohých iných príznakov. Etiologicky ide o pomerne heterogénnu skupinu ochorení podmienených geneticky, sekundárne/symptomaticky alebo v rámci funkčného neurologického ochorenia.

## Delenie, klasifikácia a nomenklatúra PxD

Historicky sa PxD z hľadiska fenotypu a typu spúšťačov delili do 4 skupín na kinezigénne, nekinezigénne, ponámahové a viazané na spánok (Gardiner, 2015).

■ Kinezigénne dyskinézy (PKD) sú charakteristické krátkym trvaním do 1 minúty (väčšinou len niekoľko sekúnd), spúšťa ich náhly alebo krátky pohyb, väčšinou celého tela, niekedy je potrebný trochu

intenzívnejší, ale krátky pohyb, napríklad pár drepov alebo klikov, prebehnutie niekoľkých metrov a pod.

- Non-kinezigénne dyskinézy (PNKD) sú PxD s najdlhším trvaním, štandardne v rozpätí od 10 minút po niekoľko hodín. Ich spúšťačom sú nekinezigénne faktory, ako napríklad kofeín, alkohol, silné emócie, únava, nedostatok spánku alebo stres.
- Paroxysmálne ponámahové dyskinézy (PED) sú dyskinézy s intermediárnym trvaním, v typickom rozmedzí 5 – 30 minút, ktoré sú spúšťané dlhšou fyzickou aktivitou, napríklad 15 minút chôdze, behu, bicyklovania a pod. PED sa väčšinou prejavujú dominantne na časti tela, ktoré bolo zaťažené cvičením, ale nie je to pravidlo.



doc. MUDr. Matej Škorvánek, PhD.  
Neurologická klinika a Centrum pre zriedkavé extrapyramídové ochorenia  
Lekárska fakulta UPJŠ a Univerzitná nemocnica L. Pasteura, Košice  
mskorvanek@gmail.com

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2023;24(4):248-252  
Článok prijat redakci: 4. 1. 2023  
Článok prijat k publikaci: 7. 2. 2023