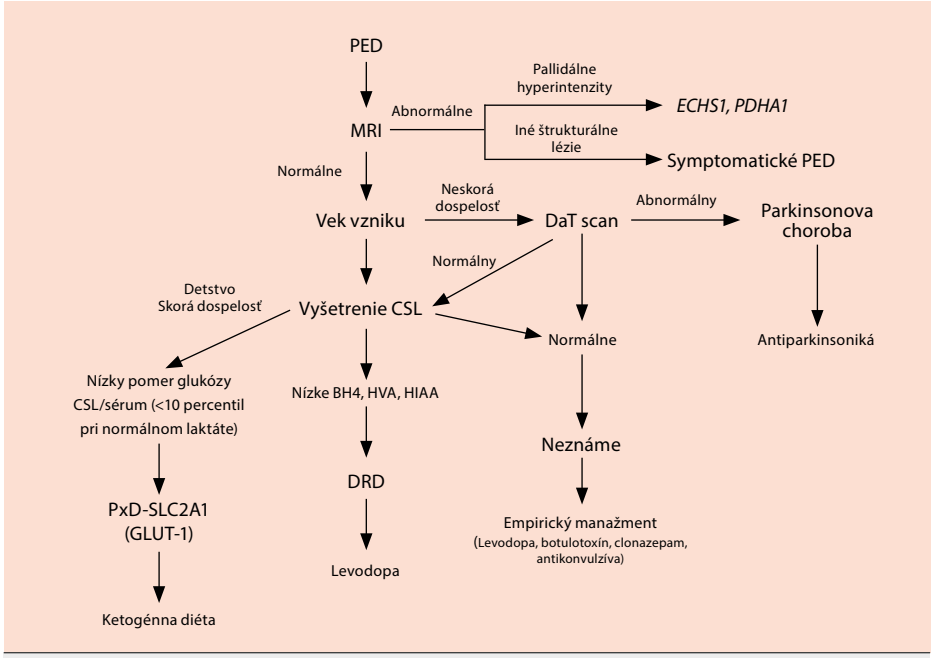
Obr. 3. *Diferenciálne diagnostický postup u pacientov s dominantne paroxyzmálnymi ponámahovými dyskinézami (adaptované podľa Erro et al., 2014)*



PED – paroxyzmálne ponámahové dyskinézy, MRI – magnetická rezonancia, CSL – mozgovomiechový mok, BH4 – tetrahydrobiopterín, HVA – kyselina homovanilová, HIAA – kyselina 5-hydroxyindoloctová, DRD – dopa-responzívna dystónia

Tab. 1. *Ochorenia, ktoré môžu byť asociované s epizodickými extrapyramídovými prejavmi, ktoré pripomínajú paroxyzmálne dyskinézy (adaptované podľa Erro et Bhatia, 2019)*

Imunitne mediované ochorenia	Sclerosis multiplex Akútna diseminovaná encefalomyelitída AntiVGKC-mediovaná encefalitída Anti-Caspr2 encefalitída Hashimotova encefalopatia Antifosfolipidový syndróm Parry-Romberg syndróm Kryopyrín-asociovaný periodický syndróm
Vaskulárne ochorenia	Náhla cievna mozgová príhoda Moya-moya syndróm
Metabolické príčiny	Hypo-/hyperglykémia Hypokalciémia/hypoparatyreoidizmus/pseudoparatyreoidizmus Tyreotoxikóza/hypotyreoidizmus Wilsonova choroba Maple syrup disease Lesch-Nyhan syndróm
Úrazy	Centrálne aj periférne
Iné	Kalcifikácie bazálnych ganglií (Fahrova choroba) Centrálna pontínna myelinolýza Kernikterus Encefalitída/postinfekčná Mozgové nádory Neurodegeneratívne ochorenia vrátane early-onset Parkinsonovej choroby

v infantilnom alebo skorom detskom veku, často paroxyzmálnymi atakmi dyskinéz, ktoré sa neskôr menia na perzistujúce s občasným paroxyzmálnym zhoršením a navyše prítomnosťou atakov viazaných na spánok. MxMD-ADCY5 je fenotypovo veľmi heterogénne ochorenie, ktoré sa môže manifestovať v spektre od benígnej hereditárnej chorey s paroxyzmálnymi atakmi dyskinéz cez dominantne myoklonickú dystóniu až po spastickú dystóniu s oneskorením psychomotorického vývoja, čo je veľmi častou príčinou stanovenia nesprávnej diagnózy detskej mozgovej obrny (DMO-mimic) (Carecchio, 2017; Necpál, 2017). Ochorenie sa často prejavuje dyskinézami v oblasti tváre, ktoré sa historicky označovali ako tvárové myokýmie (Chen, 2012), neskôr sa ale preklasifikovali na tvárovú choreu. Prítomné môžu byť abnormálne očné sakády alebo okulomotorická apraxia, v ranom veku sa môže vyskytnúť pomerne výrazná axiálna hypotónia. Významnou kauzálnou terapeutickou možnosťou pri MxMD-ADCY5 je káva, resp. kofeín, ktorý je antagonistom A2A receptorov a vedie k inhibícii adenylátcyklázy-5. V nedávnej retrospektívnej štúdii sa efekt kávy preukázal u 87 % pacientov s týmto ochorením (Meneret, 2022), z praxe je ale zrejmé, že tento efekt je významne väčší u pacientov s fenotypom, pri ktorom dominujú choreatické dyskinézy (na rozdiel od fenotypov s dominantným myoklonicko-dystonickým alebo spasticko-dystonickým fenotypom).

Sekundárne/symptomatické PxD

S PxD alebo inými stavmi, ktoré pripomínajú epizodickú choreodystóniu, sa môže spájať množstvo iných ochorení vrátane imunologických, vaskulárnych, metabolických a iných. Tieto ochorenia v porovnaní s genetickými formami vznikajú podstatne častejšie v neskoršom veku a dospelosti, ich detailný zoznam uvádzame v tabuľke 1 (Erro, 2019). Medzi najčastejšie sekundárne príčiny PKD u mladých dospelých sa však radí sclerosis multiplex (SM), na ktorú treba myslieť. Pri SM je výrazne efektívne podávanie acetazolamidu, ktoré má porovnateľný efekt ako karbamazepín pri PxMD-PRRT2. Okrem toho je špecificky potrebné spomenúť poruchy metabolizmu vápnika jednak vo forme jeho nadmernej akumulácie v mozgu (Fahrova choroba, pri genetických formách napríklad mutácie génov *PDGFB* alebo *XPR1*), ako aj pri poruchách prištítnych teliesok pri hypoparatyreoidizme alebo pseudohypoparatyreoidizme.

Dif. dg. pri predpokladanej sekundárnej príčine PxD je väčšinou relatívne priamočiara, nakoľko pacienti zvyčajne manifestujú aj iné typické prejavy týchto ochorení a u mnohých zobrazovacie vyšetrenie navedie ďalšiu dif. dg. konkrétnym smerom. V diagnosticky nejasných situáciách by mal algoritmus zahŕňať v prípade negatívneho MR mozgu aj CT mozgu s cieľom vylúčiť prítomnosť nadmernej akumulácie kalcia v mozgu. Laboratórne odbery by mali okrem protilátok asociovaných so systémovými ochoreniami obsahovať aj antineuronálne protilátky, odbery na štítnu žľazu a prištítne telieska, ako aj rozšírený ionogram.