

## Funkčné PxD

Od organických PxD je nevyhnutné odlišiť funkčné paroxyzmálne extrapyramídové prejavy, ktoré môžu tieto stavy imitovať. Vznikajú najmä v dospelosti, na rozdiel od organických PxD môžu byť spojené s variabilnými spúšťačmi u toho istého pacienta. Pozitívne diagnostické kritériá zahŕňajú najmä výraznú intraindividuálnu variabilitu atakov s výrazným zvýšením ich frekvencie a závažnosti počas klinického vyšetrenia, veľmi variabilné trvanie atakov, prítomnosť iných medicínsky nevysvetliteľných somatických alebo neurologických prejavov a atypickú odpoveď na lieky. Na základe prítomnosti týchto prejavov je možné stanoviť diagnózu funkčnej PxD u väčšiny pacientov bez nutnosti ďalších doplnujúcich vyšetrení (Ganos, 2014).

## Terapia PxD

Terapeutický prístup k PxD je do momentu identifikácie kauzálnej príčiny vedený pred-

všetkým klinickým fenotypom PxD. Kľúčová je snaha o identifikáciu podmieňujúceho ochorenia, ktoré môže mať vo viacerých prípadoch kauzálnu liečbu, takisto je dôležitá identifikácia spúšťačov, ktorým je potrebné aktívne sa vyhýbať, ak to je možné. V prípade symptomatickej liečby PKD sa v úvode odporúča skúšať buď karbamazepín, alebo acetazolamid, pri dominujúcej PED a negatívnom náleze na MRI je potrebné realizovať lumbálnu punkciu, v prípade nízkeho pomeru glukózy v likvore/sére (< 5 %) testovať na prítomnosť PxD-SLC2A1 a skúšať ketogénnu diétu alebo pri normálnom pomere glukózy u pacienta realizovať skúšku s levodopou (v mladšom veku dopa-responzívna dystónia, v staršom veku Parkinsonova choroba). U pacientov s PNKD je terapia vo všeobecnosti náročnejšia a skúšajú sa terapeutické modalít, ktoré sme bližšie rozobrali v kapitole PxD-PNKD.

## Záver

U mnohých pacientov sa v klinickej praxi ataky PxD zamieňajú za epilepsiu alebo iné paroxyzmálne stavy, napríklad tonické spazmy, tetániu, neuromyotóniu, periodické paralýzy alebo epizodické ataxie. Ich diferenciálne rozlíšenie klinicky s použitím ďalších vyšetrení, najmä elektrofyziologických metód, je cestou k úspechu pri tejto skupine ochorení. Súbor ochorení PxD je výrazne heterogénny, avšak viacero z týchto ochorení je možné terapeuticky ovplyvniť buď kauzálnou, alebo symptomatickou terapiou. Správna klasifikácia a dohľadanie kauzálnej príčiny, väčšinou genetickej, je preto kľúčom k úspechu v ich manažmente.

Podakovanie: MŠ bol podporený grantom Operačného programu integrovanej infraštruktúry, financovaného ERDF [ITMS2014+:313011V455].

## LITERATÚRA

- Albanese A, Bhatia K, Bressman SB, et al. Phenomenology and classification of dystonia: a consensus update. *Mov Disord.* 2013;28(7):863-73.
- Bruno MK, Lee HY, Auburger GW, et al. Genotype-phenotype correlation of paroxysmal nonkinesigenic dyskinesia. *Neurology.* 2007;68(21):1782-9.
- Carecchio M, Mencacci NE, Iodice A, et al. ADCY5-related movement disorders: Frequency, disease course and phenotypic variability in a cohort of paediatric patients. *Parkinsonism Relat Disord.* 2017;41:37-43.
- Ebrahimi-Fakhari D, Saffari A, Westenberger A, Klein C. The evolving spectrum of PRRT2-associated paroxysmal diseases. *Brain.* 2015;138(Pt 12):3476-95.
- Erro R, Bhatia KP, Espay AJ, Striano P. The epileptic and nonepileptic spectrum of paroxysmal dyskinesias: Channelopathies, synaptopathies, and transportopathies. *Mov Disord.* 2017;32(3):310-318.
- Erro R, Bhatia KP. Unravelling of the paroxysmal dyskinesias. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2019;90(2):227-234.
- Erro R, Sheerin UM, Bhatia KP. Paroxysmal dyskinesias revisited:

a review of 500 genetically proven cases and a new classification. *Mov Disord.* 2014a;29(9):1108-16.

- Erro R, Stamelou M, Ganos C, Skorvanek M, Han V, Batla A, Bhatia KP. The Clinical Syndrome of Paroxysmal Exercise-Induced Dystonia: Diagnostic Outcomes and an Algorithm. *Mov Disord Clin Pract.* 2014b;1(1):57-61.
- Ganos C, Aguirregomez M, Batla A, et al. Psychogenic paroxysmal movement disorders – clinical features and diagnostic clues. *Parkinsonism Relat Disord.* 2014;20(1):41-6.
- Gardiner AR, Jaffer F, Dale RC, et al. The clinical and genetic heterogeneity of paroxysmal dyskinesias. *Brain.* 2015;138(Pt 12):3567-80.
- Chen YL, Chen DF, Ke HZ, Zhao SY, Li HF, Wu ZY. Paroxysmal Kinesigenic Dyskinesia Caused by 16p11.2 Microdeletion and Related Clinical Features. *Neural Genet.* 2022;8(2):e659.
- Chen YZ, Matsushita MM, Robertson P, et al. Autosomal dominant familial dyskinesia and facial myokymia: single exome sequencing identifies a mutation in adenylyl cyclase 5. *Arch Neurol.* 2012;69(5):630-5.

- Lange LM, Gonzalez-Latapi P, Rajalingam R, et al. Nomenclature of Genetic Movement Disorders: Recommendations of the International Parkinson and Movement Disorder Society Task Force – An Update. *Mov Disord.* 2022;37(5):905-935.
- Marras C, Lang A, van de Warrenburg BP, et al. Nomenclature of genetic movement disorders: Recommendations of the international Parkinson and movement disorder society task force. *Mov Disord.* 2016;31(4):436-57.
- Méneret A, Mohammad SS, Cif L, et al. Efficacy of Caffeine in ADCY5-Related Dyskinesia: A Retrospective Study. *Mov Disord.* 2022;37(6):1294-1298.
- Olgiati S, Skorvanek M, Quadri M, et al. Paroxysmal exercise-induced dystonia within the phenotypic spectrum of ECHS1 deficiency. *Mov Disord.* 2016;31(7):1041-8.
- Škorvanek M. Kapitoly modernej neurológie: Dystónie a dystonické syndrómy. Bratislava: Lundbeck Slovensko. 2015; 127 s.
- Tian WT, Zhan FX, Liu ZH, et al. TMEM151A Variants Cause Paroxysmal Kinesigenic Dyskinesia: A Large-Sample Study. *Mov Disord.* 2022;37(3):545-552.

# 36.

## ČESKÝ A SLOVENSKÝ NEUROLOGICKÝ SJEZD

29. 11. – 1. 12.  
2023

Aldis  
Hradec Králové






www.mhconsulting.cz