

Obsah

SLOVO AUTORŮ	XIII
PŘEDMLUVA	XV
1. ÚVOD DO DYSKINETICKÝCH PORUCH A ONEMOCNĚNÍ. KLASIFIKACE, NEUROBIOLOGICKÉ PODKLADY A OBECNÉ PRINCIPY LÉČBY	1
<i>Evžen Růžička a Jan Roth</i>	
1.1. Klasifikace dyskinetických poruch podle jejich příznaků (semiologie a syndromologie)	2
1.2. Patofyziologická klasifikace dyskinetických poruch	4
1.2.1. Role bazálních ganglií v mechanismech hybnosti a chování	4
1.2.2. Mechanismy poruch systému bazálních ganglií	5
1.3. Etiopatogeneze a etiologická klasifikace dyskinetických poruch	6
1.3.1. Geneticky vázané («primární», «vývojové», «idiopatické») poruchy hybnosti a chování	8
1.3.2. Sekundární syndromy z poškození bazálních ganglií	10
1.3.2.1. Polékové dyskinetické poruchy	10
1.3.2.2. Dyskinetické poruchy při cévním onemocnění mozku	11
1.3.2.3. Metabolické a toxické dyskinetické poruchy	11
1.3.2.4. Dyskinetické poruchy parainfekční a postinfekční	12
1.3.2.5. Posttraumatické dyskinetické poruchy	12
1.4. Základní principy terapie dyskinetických poruch	13
2. TREMOR	15
<i>Evžen Růžička</i>	
2.1. Klasifikace třesu	15
2.2. Patofyziologie třesu	17
2.2.1. Periferní mechanismy: reflexní aktivace třesu a mechanické oscilace	17
2.2.2. Fyziologické centrální oscilátory	18
2.2.3. Patologické oscilátory: poškození mozečku a zpětnovazebních drah	18
2.3. Farmakologie třesu	20
2.3.1. Beta-adrenergní mechanismy	20
2.3.2. GABA-ergní mechanismy	20
2.4. Vyšetření pacienta s třesem	21
2.5. Klinické jednotky třesu	23
2.5.1. Fyziologický tremor	23
2.5.2. Akcentovaný fyziologický tremor	25
2.5.3. Esenciální tremor	26
2.5.3.1. Epidemiologie, genetika a patogeneze	27

2.5.3.2.	Klinický obraz	28
2.5.3.3.	Průvodní příznaky a koincidence esenciálního tremoru s jinými poruchami	31
2.5.3.4.	Diagnostické postupy a speciální vyšetření	32
2.5.3.5.	Diferenciální diagnóza esenciálního tremoru	36
2.5.3.6.	Terapie esenciálního tremoru	38
2.5.3.7.	Varianty esenciálního tremoru	44
2.5.4.	Třes u Parkinsonovy nemoci	46
2.5.5.	Třes u parkinsonských syndromů	46
2.5.6.	Mozečkový třes	46
2.5.7.	Třes u Wilsonovy choroby	48
2.5.8.	Třes u metabolických onemocnění	48
2.5.9.	Polékový třes	48
2.5.10.	Alkohol a třes	48
2.5.11.	Psychogenní tremor	49
2.5.12.	Hraniční a sporné jednotky třesu	49
3.	CHOREA	53
	<i>Jan Roth, Eva Havrdová a Jana Židovská</i>	
3.1.	Obecná charakteristika	53
3.1.1.	Klinický obraz	53
3.1.2.	Neuropatologické a neurofyziologické podklady vzniku choreatických pohybů	54
3.1.3.	Členění choreatických syndromů	55
3.2.	Huntingtonova choroba	57
3.2.1.	Historie	58
3.2.2.	Epidemiologie	58
3.2.3.	Etiopatogeneze	59
3.2.4.	Patologická anatomie	61
3.2.5.	Patologická fyziologie	62
3.2.6.	Klinická symptomatika	64
3.2.7.	Formy nemoci	70
3.2.8.	Význam pomocných vyšetřovacích metod	74
3.2.9.	Genetický test	75
3.2.10.	Terapie	77
3.2.11.	Podpora rodiny při Huntingtonově chorobě	80
3.3.	Hlavní choreatické syndromy non-huntingtonské	80
3.3.1.	Benigní hereditární (familiární) chorea	80
3.3.2.	Akantocytóza s neurologickým postižením	81
3.3.3.	Wilsonova choroba	82
3.3.4.	Paroxysmální dyskineze typu kinezigenní a non-kinezigenní choreoatetózy	82
3.3.5.	Některé formy hereditárních spinocerebelárních ataxií	82
3.3.6.	Hallervordenova-Spatzova choroba	85
3.3.7.	Poléková chorea	85
3.3.8.	Systémový lupus erythematodes, antifosfolipidový syndrom	85
3.3.9.	Chorea při polycytaemia vera	86
3.3.10.	Chorea v těhotenství (chorea gravidarum, in graviditate)	86
3.3.11.	Chorea při hypertyreóze	86
3.3.12.	Chorea při poruše metabolismu vápníku (hypoparatyreóza, Fahrova choroba atd.)	87
3.3.13.	»Senilní« chorea oro-buko-lingvální	87
3.3.14.	Chorea u vaskulárního postižení mozku	87
3.3.15.	Chorea minor Sydenhami (revmatická chorea)	88

4. BALISMUS	91
<i>Petr Mečtř</i>	
4.1. Epidemiologie	91
4.2. Etiologie	91
4.3. Patofyziologie	92
4.4. Klinický obraz	92
4.5. Klinické vyšetření	93
4.6. Terapie	93
5. DYSTONIE	97
<i>Petr Kaňovský</i>	
5.1. Klinický obraz	97
5.2. Klinická klasifikace dystonií a dystonických syndromů	98
5.3. Diagnóza a diferenciální diagnóza	100
5.4. Etiopatogeneze	101
5.5. Genetika dystonií a dystonických syndromů	102
5.6. Neuropatologie a biochemie dystonie	102
5.7. Pomocné vyšetřovací metody	104
5.8. Neurofyziologická vyšetření u dystonie	105
5.9. Terapie dystonií a dystonických syndromů (úvodní přehled)	107
5.10. Primární idiopatické dystonie bez dosud prokázané dědičnosti	111
5.10.1. Fokální dystonie	111
5.10.1.1. Idiopatický blefarospasmus	111
5.10.1.2. Cervikální dystonie	116
5.10.2. Profesionální křeče	127
5.10.2.1. Grafospasmus (písařská křeč)	127
5.10.2.2. Ostatní profesionální křeče	129
5.10.2.3. Spastická dysfonie (laryngeální dystonie)	130
5.10.3. Segmentální dystonie	133
5.10.3.1. Meigeův syndrom (kranio-cervikální dystonie)	133
5.10.4. Primární idiopatické dystonie s prokázanou dědičností	135
5.10.4.1. Generalizovaná idiopatická torzní dystonie	135
5.10.4.2. Dopa-responzivní dystonie	137
5.10.4.3. Dystonie-parkinsonismus komplex s vazbou na chromosom X (Lubag)	139
5.10.5. Sekundární dystonie	139
5.10.5.1. Dědičná onemocnění s poznanou biochemickou vadou	139
5.10.5.2. Dědičná onemocnění s nejasnou patogenezi	142
5.10.5.3. Ostatní příčiny sekundární dystonie	145
5.10.5.4. Onemocnění napodobující dystonii	148
6. MYOKLONUS	151
<i>Mark Hallett</i>	
6.1. Semiologie myoklonu	151
6.2. Klinické vyšetření u myoklonu	152
6.3. Diferenciální diagnóza myoklonu	152
6.4. Základní klinické dělení myoklonu	153
6.4.1. Epileptický a neepileptický myoklonus	153
6.4.1.1. Epileptický myoklonus	153
6.4.1.2. Neepileptický myoklonus	154
6.4.2. Elektrofyziologické odlišení epileptického a neepileptického myoklonu	154
6.5. Epileptický myoklonus – klinické jednotky	155
6.5.1. Neurodegenerativní onemocnění	155
6.5.2. Střádavé nemoci a jiná neurometabolická onemocnění	156
6.5.3. Demence	157
6.5.4. Virové encefalopatie	158

6.5.5.	Encefalopatie u celkových metabolických onemocnění a endokrinních poruch	158
6.5.6.	Toxické encefalopatie a vedlejší účinky léků	159
6.5.7.	Poruchy bazálních ganglií	159
6.5.8.	Fyzikální encefalopatie včetně hypoxie	159
6.5.9.	Ložisková poškození mozku	160
6.5.10.	Symptomatická léčba epileptického myoklonu	160
6.6.	Neepileptický myoklonus – klinické jednotky	161
6.6.1.	Dystonický myoklonus a fragmenty dalších mimovolních pohybových poruch	161
6.6.2.	Esenciální myoklonus	161
6.6.3.	Zvýšená úleková reakce (startle)	162
6.6.4.	Noční myoklonus	162
6.6.5.	Segmentový myoklonus (spinální a palatální myoklonus)	163
6.6.6.	Asterixis	164
6.6.7.	Psychogenní myoklonus	165
6.6.8.	Periferní myoklonus	165
7.	TIKY A TOURETTEŮV SYNDROM	167
	<i>Evžen Růžička a Joseph Jankovic</i>	
7.1.	Semiologie a klasifikace tiků	167
7.1.1.	Prosté pohybové (motorické) tiky	167
7.1.2.	Komplexní pohybové (motorické) tiky	168
7.1.3.	Prosté zvukové (vokální) tiky	168
7.1.4.	Komplexní zvukové (vokální) tiky (hlasové tiky, vokalizace)	169
7.1.5.	Rysy společné všem tikovým projevům	170
7.2.	Rozlišení tiků a jiných abnormálních pohybů	171
7.2.1.	Doprovodné příznaky tiků	171
7.2.2.	Jiné aberantní formy pohybu	172
7.2.3.	Jiné dyskinetické poruchy	172
7.3.	Vyšetření pacienta s tikem	173
7.4.	Touretteův syndrom a další klinické jednotky tiku	174
7.4.1.	Definice a diagnostická kritéria Touretteova syndromu	174
7.4.2.	Epidemiologie Touretteova syndromu	176
7.4.3.	Genetika a další příčinné faktory Touretteova syndromu	176
7.4.4.	Patogenetické mechanismy Touretteova syndromu	177
	7.4.4.1. Změny dopaminergního nervového přenosu	177
	7.4.4.2. Změny dalších neuromediátorových systémů	178
	7.4.4.3. Role pohlavních hormonů a excitačních aminokyselin	178
	7.4.4.4. Autoimunitní mechanismy	178
7.4.5.	Klinický obraz Touretteova syndromu	179
	7.4.5.1. Pohybové a zvukové tiky	179
	7.4.5.2. Poruchy chování	180
	7.4.5.3. Kreativita a genialita u pacientů s Touretteovým syndromem	184
7.4.6.	Sociální problematika Touretteova syndromu	184
7.4.7.	Diferenciální diagnóza Touretteova syndromu	185
	7.4.7.1. Další primární tikové poruchy	185
	7.4.7.2. Sekundární tikové poruchy	186
7.5.	Léčba tiků a Touretteova syndromu	187
7.5.1.	Obecná pravidla léčby	187
7.5.2.	Používaná farmaka	189
	7.5.2.1. Klasická neuroleptika	189
	7.5.2.2. Atypická neuroleptika	191
	7.5.2.3. Benzodiazepiny	191
	7.5.2.4. Botulotoxin	192
	7.5.2.5. Léky ovlivňující noradrenergní systém	192
	7.5.2.6. Psychostimulancia	192
	7.5.2.7. Antidepresiva	193

7.5.2.8. Další zkoušené látky	193
7.5.3. Léčebné postupy pro jednotlivé projevy Touretteova syndromu	193
7.5.3.1. Pohybové a zvukové tiky	193
7.5.3.2. Léčba poruch chování	195
7.5.3.3. Podpůrné postupy	195
8. VZÁCNÉ DYSKINETICKÉ SYNDROMY	199
8.1. Paroxysmální dyskineze	199
<i>Petr Kaňovský</i>	
8.1.1. Idiopatické (primární) paroxysmální dyskineze	199
8.1.1.1. Paroxysmální kinezigenní dyskineze (paroxysmální kinezigenní choreoatetóza)	201
8.1.1.2. Familiární paroxysmální non-kinezigenní dyskineze (paroxysmální dystonická choreoatetóza)	203
8.1.1.3. Paroxysmální cvičením indukovaná dyskineze	204
8.1.1.4. Paroxysmální hypnogenní dyskineze	204
8.1.2. Sekundární paroxysmální dyskineze	205
8.2. Startle reflex (úleková reakce) a startle syndromy	206
<i>Jan Roth</i>	
8.2.1. Startle reflex (úleková reakce)	206
8.2.2. Startle syndromy (excesivní startle reflex, hyperexplexie, hyperekplexie)	208
8.2.2.1. Hereditární startle syndrom	208
8.2.2.2. Symptomatické startle syndromy	209
8.3. Stiff-person syndrom (syndrom ztuhlosti)	210
<i>Jan Roth</i>	
8.3.1. Klinická symptomatika	210
8.3.2. Klinické varianty stiff syndromu	211
8.3.2.1. Stiff-person syndrom	211
8.3.2.2. Stiff-limb syndrom	211
8.3.2.3. Progresivní encefalomyelitida s rigiditou	211
8.3.3. Asociace stiff syndromu s jiným onemocněním	212
8.3.4. Mechanismy vzniku stiff syndromu	212
8.3.4.1. Imunologie	212
8.3.4.2. Neurofyziologie	213
8.3.5. Diagnostika	213
8.3.6. Terapie	213
9. WILSONOVA CHOROBA	215
<i>Soňa Nevšimalová</i>	
9.1. Epidemiologie, etiopatogeneze a genetika	215
9.2. Neuropatologie	216
9.3. Klinické projevy	216
9.3.1. Neurologická forma	217
9.3.2. Jaterní forma	219
9.3.2. Další klinické projevy	219
9.4. Pomocná vyšetření	220
9.4.1. Biochemické nálezy	220
9.4.2. Zobrazovací metody	221
9.4.3. Neurofyziologická vyšetření	221
9.4.4. Genetické vyšetření	222
9.5. Diagnostická kritéria	222
9.6. Terapie	222
9.6.1. Farmakoterapie	222
9.6.2. Chirurgická terapie	223
9.6.3. Dietní terapie	224
9.6.4. Symptomatická léčba	224
9.7. Prognóza	224

10. DYSKINETICKÉ PORUCHY VE SPÁNKU	227
<i>Karel Šonka</i>	
10.1. Fyziologické poznámky ke spánku a bdění vzhledem k pohybové aktivitě	227
10.2. Vyšetřování dyskinetických projevů ve spánku	228
10.3. Pohyby během spánku u zdravého člověka	228
10.4. Přehled dyskinetických projevů ve spánku	229
10.5. Dyskinetické projevy primárních pohybových onemocnění ve spánku	229
10.5.1. Syndrom neklidných nohou (restless legs syndrome)	229
10.5.1.1. Epidemiologie	230
10.5.1.2. Klinické projevy a diagnostická kritéria	230
10.5.1.3. Diferenciální diagnóza	231
10.5.1.4. Sekundární RLS	231
10.5.2. Periodické pohyby končetinami ve spánku (periodic leg movements in sleep)	231
10.5.2.1. Epidemiologie	231
10.5.2.2. Klinické projevy a diagnostická kritéria	231
10.5.2.3. Souvislosti s jinými nemocemi	233
10.5.2.4. Patofyziologie	233
10.5.2.5. Terapie	233
10.5.3. Abnormální chování ve spánku (REM sleep behavior disorder)	234
10.5.4. Paroxysmální noční dystonie (paroxysmal night dystonia)	235
10.6. Změny fyziologické pohybové aktivity v souvislosti se spánkem	236
10.6.1. Spánková opilost (confusional arousal, excessive sleep inertia)	236
10.6.2. Somnambulismus	236
10.6.3. Porucha s rytmickými pohyby (iactatio capitis nocturna)	237
10.6.4. Hypnagogický záškub (sleep starts, hypnic myoclonus)	238
10.6.5. Noční křeče v lýtkách	238
10.6.6. Bruxismus (skřípání zuby ve spánku)	239
10.6.7. Syndrom abnormálního polykání ve spánku	239
11. PSYCHOGENNÍ DYSKINETICKÉ PORUCHY	241
<i>Jiří Fiedler</i>	
11.1. Vymezení pojmu	241
11.2. Diagnostická kritéria	241
11.3. Diferenciální diagnóza	243
11.4. Klinické obrazy nejčastějších psychogenních dyskinetických poruch	243
11.4.1. Psychogenní dystonie	243
11.4.2. Psychogenní tremor	244
11.4.3. Psychogenní myoklonus	244
11.4.4. Psychogenní parkinsonský syndrom	245
11.4.5. Psychogenní porucha chůze	245
11.5. Speciální diagnostické testy při podezření na psychogenní dyskineze	246
11.6. Jednotlivé formy psychogenních dyskinetických poruch – psychiatrická klasifikace	250
11.7. Terapie	252
11.8. Závěr	254
12. POLÉKOVÉ DYSKINETICKÉ PROJEVY	255
<i>Jan Roth a Evžen Růžička</i>	
12.1. Léky působící polékové dyskineze	256
12.2. Antipsychotika: neuroleptika a jejich deriváty	257
12.3. Dopaminergní systém mozku	258
12.4. Postneuroleptické extrapyramidové syndromy	260
12.4.1. Akutní polékové dyskinetické syndromy	260
12.4.1.1. Akutní dystonie	260
12.4.1.2. Akutní akatize	262
12.4.1.3. Akutní parkinsonský postneuroleptický syndrom	263

12.4.2. Pozdní dyskinetické syndromy – tardivní dyskineze	264
12.4.2.1. Klasická tardivní dyskineze, typ oro-buko-lingvální chorea (stereotypie)	265
12.4.2.2. Tardivní dystonie	267
12.4.2.3. Tardivní akatize	269
12.4.2.4. Tardivní myoklonus	270
12.4.2.5. Tardivní tremor	270
12.4.2.6. Tardivní tiky	270
12.5. Maligní neuroleptický syndrom	271
12.6. Další skupiny léků vyvolávající dyskinetické syndromy	272
12.6.1. Antidepresiva a thymoprofylaktika	272
12.6.2. Antiparkinsonika: L-DOPA a agonisté dopaminu	273
12.6.3. Antiastmatika a bronchodilatancia	273
12.6.4. Antiepileptika	273
12.7. Dyskinetické syndromy vyvolané návykovými látkami	274
12.7.1. Alkohol	274
12.7.2. Opiáty	274
12.7.3. Stimulancia	274
12.7.4. Halucinogeny	275
12.7.5. Kanabinoidy	275
12.7.6. Organická rozpouštědla	275
13. PŘÍLOHY	277
14. REJSTŘÍK	307