

## Leki i toksyny nasilające drżenie:

- agonści receptora  $\beta$ -adrenergicznego
- agonści receptora dopaminergicznego
- amfetamina
- kwas walproinowy
- lit
- trójcykliczne leki przeciwdepresyjne
- neuroleptyki
- teofilina, kofeina
- rtęć, ołów, arsen

## **Leczenie drżenia kinetycznego (pozycyjnego, zamiarowego)**

- **usunięcie przyczyny (alkohol, leki)**
- **karbamazepina**
- **klonazepam**
- **stymulacja wzgórza lub talamotomia**

# Ruchy płasawicze

- **szybkie, nieregularne ruchy kończyn, przypominające taniec (dance-like movements), karykaturalnie naśladujące ruchy dowolne**
- **grymasy twarzy**

# Pląsawica - przyczyny

- Dziedziczna (ch. Huntingtona, ch. Wilsona)
- Infekcje/immunologiczne (pląsawica Sydenhama, toczeń układowy, zespół antyfosfolipidowy)
- Leki (lewodopa, cholinolityki, neuroleptyki)
- Zaburzenia metaboliczne i hormonalne (pląsawica ciężarnych, doustne leki antykoncepcyjne, nadczynność tarczycy)
- Choroby naczyniowe (udar jądra niskowzgórzowego, guzkowe zapalenie tętnic)
- Etiologia nieznana (pląsawica starcza)

# Choroba Huntingtona

## objawy kliniczne

- Płasawica
- Ołępienie
- Zaburzenia osobowości

inne: depresja, objawy psychotyczne

postać dziecięca ch. Huntingtona (Westphala) – parkinsonizm, drgawki, zaburzenia psychiczne, upośledzenie umysłowe, szybki postęp – zgon w ciągu 10 lat

# Choroba Huntingtona

początek choroby: 35-40 rż

czas trwania choroby: ok. 15 lat

epidemiologia: 4-8 przypadków na 100 tys.

# Choroba Huntingtona

## Genetyka

- Dziedziczenie autosomalne dominujące z pełną penetracją genu
- Mutacja genu na chromosomie 4 - powtórzenia trójnukleotydu CAG > 37; produkt genu - białko huntingtina
- Zjawisko antycypacji
- Możliwa diagnostyka prenatalna

# Choroba Huntingtona

## Diagnostyka

- **CT/MR mózgu**
  - zanik mózgu
  - poszerzenie układu komorowego  
(motylowaty kształt komór bocznych)
- **Badanie genetyczne**



# **Pląsawica Huntingtona**

## **Leczenie**

**wyłącznie objawowe**

- neuroleptyki - ruchy pląsawicze, psychoza**
- lewodopa i agoniści receptora dopaminergicznego – parkinsonizm w postaci Westphala**
- leki przeciwdepresyjne**

# Choroba Wilsona

- genetycznie uwarunkowane zaburzenie metabolizmu miedzi
- dziedziczenie autosomalnie recesywne
- mutacja genu dla ATP-azy transportującej miedź na chromosomie 13

# Choroba Wilsona

## Objawy kliniczne

- objawy neurologiczne (zaburzenia hipo- lub hiperkinetyczne; dyzartria)
- objawy psychiatryczne (otępienie, zaburzenia zachowania, objawy psychotyczne)
- objawy oczne (pierścień Kayser-Fleishera na rogówce oka)
- uszkodzenie wątroby

# Choroba Wilsona

## Diagnostyka

- badanie przedniego odcinka oka w lampie szczelinowej (pierścień Kaysera-Fleischera)
- obniżony poziom ceruloplazminy i miedzi w surowicy krwi
- zwiększone wydalenie miedzi w moczu
- MR mózgu: zmiany w prążkowie
- test z radioizotopem miedzi

# Choroba Wilsona

## Leczenie

- penicylamina (wiąże nadmiar miedzi)
- siarczan cynku (zmniejsza wchłanianie miedzi z przewodu pokarmowego)

# Zespół niespokojnych nóg

- częste zaburzenie ruchowe - 10% populacji; zapadalność zwiększa się z wiekiem
- przymus poruszania nogami połączony z drażącymi parestezjami kończyn dolnych
- objawy występują w spoczynku, po położeniu się, zwłaszcza w nocy
- objawy zmniejszają się przy poruszaniu nogami i podczas chodzenia

# Zespół niespokojnych nóg

- **Idiopatyczny**
  - sporadyczny
  - dziedziczny (AD)
- **Wtórny**
  - niedobór żelaza
  - ciąża
  - przewlekła niewydolność nerek
  - leki (TCLP, SSRI, neuroleptyki)

# Zespół niespokojnych nóg

## Leczenie

- Lewodopa
- Agoniści receptora dopaminergicznego
- Benzodwiazepiny (klonazepam)
- Leki przeciwpadaczkowe (gabapentyna, karbamazepina)
- Opioidy (kodeina)



# Tiki

**Stereotypowe, powtarzające się,  
krótkotrwałe ruchy określonej części ciała  
np. wzruszanie ramion, mrużenie oczu lub  
mimowolne wokalizacje np. chrząkanie**

# Tiki

## Podział

**Tiki ruchowe (motoryczne)**

- proste
- złożone
- dystoniczne

**Tiki wokalne (głosowe)**

- proste
- złożone

**Tiki czuciowe**

# Tiki

## Podział

- Tiki pierwotne (idiopatyczne)
- Tiki wtórne (objawowe, mające określoną przyczynę; „turetyzm”)

# Tiki

## Podział

- Tiki pierwotne (idiopatyczne)
- Tiki wtórne (objawowe, mające określoną przyczynę; „turetyzm”)

# Tiki pierwotne

Tiki przemijające

Tiki przewlekłe

- przewlekłe tiki ruchowe
- przewlekłe tiki wokalne

Zespół Tourette'a

# Tiki

## Epidemiologia

- Tiki przemijające: 5% - 10% dzieci w wieku szkolnym
- Tiki przewlekłe: 1% - 2% dorosłych
- Zespół Tourette'a: 0,05% (1/2000 osób)  
w Polsce: 20 tys. chorych  
rozpiętość danych: 0,05%\* - 3,0%\*\*

\* Burd i wsp 1986

\*\* Comings i wsp. 1990

# Zespół Tourette'a

## Kryteria diagnostyczne

- Obecność licznych tików ruchowych oraz jednego lub więcej tików wokalnych
- Występowanie tików wiele razy w ciągu dnia (zazwyczaj w seriach) przez dłużej niż rok
- Nie ma innych przyczyn, które mogą być przyczyną tików
- Początek < 21 rż

# Zespół Tourette'a

## Patofizjologia

- Czynniki genetyczne
- Czynniki immunologiczne
- Patologia okresu ciąży i porodu



# Zespół Tourette'a

## Płeć i przebieg choroby

- chłopcy chorują 4 razy częściej
- przebieg z remisjami i zaostrzeniami
- u większości chorych tiki zmniejszają się po ukończeniu okresu dojrzewania

# Zaburzenia współistniejące w TS

- **ADHD (brak koncentracji, nadpobudliwość, impulsywność)**
- **zaburzenia obsesyjno-kompulsyjne**
- **zaburzenia w nauce**
- **zespoły lękowe**
- **zaburzenia zachowania**
- **zaburzenia nastroju**
- **zaburzenia rozwojowe**

# Leczenie

- Tiki
  - neuroleptyki (haloperidol, sulpiryd, risperidon)
  - klonidyna
  - baklofen
- ADHD
  - psychostymulanty (metylfenidat)
  - klonidyna
- Natręctwa
  - antydepresanty (klomipramina, SSRI)