

## **Komplex dystonia**

**Dibó György**

SZOTE, Neurológia

Irodalmi ismereteink alapján másodlagos dystonia alakulhat ki primer és metasztatikus tumor, anoxiás ischaemiás károsodás, agyi trauma, gyógyszeresedés következtében, ha a károsodás a basalis ganglionokat, elsősorban a n. lentiformist érinti. Tudatzavart létrehozó haemorrhagiás shock és barbiturát-benzodiazepin intoxikáció talaján relatíve rövid latenciával induló és 5 év alatt kifejlődő szegmentális dystoniától szenvedő egyik betegünk esetét ismertetjük. A klinikai képet a felső végtag, a nyak, a fej dystoniája uralja, azonban az írás és a beszéd tartalmaz Parkinson-szindrómában észlelhető elemeket is (súlyos mikrográfia, pallolália, halk, szaggatott beszéd, rigor, mozgásfelgyorsulás). A pallolália néha szinkronizálódott az opsocloniform szemmozgással és az ahhoz kapcsolódó pislogással, valamint a jobb trapesius izom feszülésével. A korai szakasz felső motoneuron érintettségéből a bal oldali centrális facialis paresis maradt meg. A klinikai kép leírását nyelvészeti kivizsgálás és videorögzítés segítségével sikerült pontosabbá tenni. A beteg utolsó két észlelése során sikerült MRI vizsgálatokkal prezentálni a központi idegrendszeri laesioikat: közepes fokú atrophíát, mindkét nucleus lentiformis területén, bal oldali túlsúllyal, a jobb oldalon a kisagyi hemispheriumban 1,5 cm-es, a bal oldali kisagyi hemispheriumban sávszerűen, a bal oldali pedunculusból T2 jelintenzív góccokat, valamint a bal oldali n. caudatus fejének pusztulását HMPAO-SPECT vizsgálatokkor supratentoriális atrophia és bal oldali fronto-parietalis hypoperfusio látszott. Funkcionális vizsgálataiban során a mágneses kortikális ingerlés igazolta a bal oldali corticospinalis pálya myelinkárosodásos laesioját, a szomatosenzoros kiváltottválasz vizsgálat pedig a bal oldali centrális szenzoros pálya axonvesztéses károsodását.

Az eset szépen demonstrálja, hogy a szekunder dystoniák sokszor komplex klinikai képet takarnak, ahol a klinikai tünettan többféle anatómiai elem vagy rendszer károsodására utal. A jobb tünetfelismeréshez nyújthat segítséget a videofeldolgozás és a képpalkotók mellett a modern funkcionális diagnosztikai eszközök alkalmazása.

## **Huntington-chorea**

**Ungureán Aurélia**

SZOTE, Neurológia

A Huntington-kór autoszomális domináns öröklődésmentű, neurodegeneratív megbetegedés, melyet choreiform mozgászavar, demencia és más pszichopatológiai tünetek jellemeznek. A betegségre jellemző neuropatológiai elváltozás a nucleus caudatus atrophiaja és a neuronvesztés a striatumban. A szelektív neuronpusztulás pathomechanizmusa ismeretlen. Az NMDA-receptor által mediált excitotoxikus mechanizmus szerepet játszhat a neurodegenerációban.

A Huntington-kór kialakulásáért felelős gén defektusa a 4p16.3 lókuszon jön létre. A génben instabil CAG-trinukleotid ismétlődést találtak. A CAG-ismétlődések száma és a betegség jelentkezésének időpontja között egyenes arányú az összefüggés. A gén a huntingtin proteint kódolja, melynek funkciója ismeretlen. Az utóbbi hónapok kutatási

eredményei alapján feltételezhető, hogy a kóros huntingtin fehérje poliglutamin szakaszával más proteinekhez kapcsolódik, melyek apoptosist indukálnak. Ezt a hipotézist támogatja az a tény is, hogy felfedeztek HAP-1-proteint, mely a mutáns huntingtinhez kötődik. Annál erősebb a két protein közötti kötődés, minél hosszabb a poliglutamin szakasz. A Huntington-kór előfordulása 1:10000 a nyugat-európai populációban.

A Tourettismus szintén ritkán előforduló, autoszomális domináns öröklődésű extrapyramidális kórkép. A géndefektust a 18q22.1 lókusza lokalizálták. Klinikai tünetei a hyperkinesis, a tick, az arcgrimasz, a hangadással járó tick és a kognitív funkciózavar. A tünetek hátterében a basalis ganglionok dopamin-túlműködése áll. A kognitív deficit, amely Tourett-szindrómában és Huntington-betegségben szintén előfordul, valószínűleg a basalis ganglionok és frontális lebeny közötti pályák funkciózavarából adódik.

## Irodalom

1. *Huntington's Disease Collaborative Research Group.* A novel gene containing a trinucleotide repeat that is expanded and unstable on Huntington's disease chromosomes. *Cell* 1993;72:971-983.
2. *Housman D.* Gain of glutamines, gain of function? *Nat Genet* 1995;10:3-5.
3. *Jennings Ch.* How trinucleotide repeats may function? *Nature* 1995;378:127.
4. *Li XJ, Li SH, Sharp AH, Nucifora FC, Schilling C, Lanahan A, Worley P, Snyder-SH, Ross CA.* A huntingtin-associated protein enriched in brain with implications for pathology. *Nature* 1995;378:398-40.

## Neglect-szindróma

**Dibó György**

SZOTE, Neurológia

A féloldali testsémazavarok (szomatognosiák) a szubdomináns félteke funkciózavarából eredően szenzoros figyelmetlenség (neglect) vagy motoros elhanyagolás valamilyen formájában öltenek testet. Hemiszenzoros neglect, alloesztézia, extinkció, hemiszomatognosia, anosognosia, identifikációs agnosia, egyoldali visualis téragnosia, valamint hemiakinesis lehetséges. Ilyen tünetek gyakran észlelhetők szubdomináns oldalt érő cerebrovasculáris történések során.

A Videoklinika képanyaga segítségével egy 67 éves, jobbkezes férfi kórtörténetéből mutatjuk be a klinikai tüneteket. Betegsége kezdetben egy bal testfél érintő Parkinson-plusz szindrómára emlékeztetett felfelé tekintési bénulással, depresszióval és mentális hanyatlással. Betegsége nem reagált L-DOPA adására. Koponya MRI vizsgálatkor kamraátmérő-növekedés, a kortikális sulcusok mélyülése, a putamenben egy-egy vékony, csökkent jelintenzitású csík volt látható. A klinikai kép súlyosbodásával a bal oldali testfél szenzomotoros, a bal oldali látótér visualis elhanyagolása nyilvánvalóvá vált. Ehhez bal kéz apraxia is társult. Az egészséges jobb kéz innerválására szegényes tükröképmozgások voltak a bal kézben. A beteg állapotának további progressziója során akinesis, súlyos rigor, dysphagia jelentkezett, mely