

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 tükörképmozgások voltak a bal kézben. A beteg állapotának további progressziója során akinesis, súlyos rigor, dysphagia jelentkezett, mely

aspirációs pneumónián keresztül a beteg elvesztéséhez vezetett. A szövettani vizsgálatok alátámasztották a klinikai diagnózist, a corticobasalis ganglion-degenerációt.

Irodalom

1. *Rey GJ, Tomer R, Levin BE, Sanchez-Ramos J, Bowen B, Brucc H.* Psychiatric symptoms, atypical demencia, and left visual field inattention in corticobasal ganglionic degeneration. *Movement Disorders* 1995;10:106-110.
2. *Fornádi F.* A Parkinson-szindróma differenciáldiagnosztikája. *Clin Neurosci /Ideggy Szle* 1996;49:5-23.

EXTRAPYRAMIDALIS MEGBETEGDÉSEK: 1996

Vécsei László

SZOTE, Neurológia

Az újabb kísérletes és klinikai adatok jelentősen hozzájárultak az extrapyramidalis kórképek terápiájának fejlődéséhez. A tocopherollal végzett korábbi klinikai vizsgálatok eredményét merőben új megvilágításba helyezi az a tény, hogy az alpha-tocopherol valószínűleg nem jut át a vér-agy gáton¹. Az NMDA-antagonista hatású és dopamin felvételt gátló amantadin kedvező hatásáról számoltak be ismételtelen a közelmúltban². Randomizált vizsgálatok szükségesek tehát a klinikai effektus mértékének tisztázásához. Kisebb betegcsoporton tanulmányozták a sublingualis apomorphin adását a Parkinson-betegségben. Az adatok alapján az „off” periódus kezelésében az apomorphin alternatív terápiának kínálkozik³. A levodopa indukálta dyskinesia propranolol alkalmazását követően javult⁴. Bebizonyosodott, hogy a cabergolin (viszonylag specifikus D2-receptor-agonista, bromocriptinnel összehasonlítva) ígéretes farmakon a motoros fluktuáció kezelésében⁵, valamint effektív adjuváns lehetőség a levodopa mellett⁶. Az olanapin pedig egy jól tolerálható és hatásos kezelési stratégia a farmakon indukálta pszichózis terápiájában. Jelen kerekasztal során megbeszélésre kerül a SZOTE Neurológia "Extrapyramidalis Ambulancia" tevékenysége; a vegetatív változások és kezelésük Parkinson-kórban; a neuroprotekción alternatívái a parkinsonismus kezelésében; a neuroleptikumok indukálta extrapyramidalis syndromák; és a familiaris dystonia tremorral és myoclonussal szövődő esetének ismertetése.

Irodalom

1. *Pappert EJ et al.* Alpha-tocopherol in the ventricular cerebrospinal fluid of Parkinson's disease patients: Dose-response study and correlations with plasma levels. *Neurology* 1996;47:1037-1042.
2. *Uitti RJ et al.* Amantadiné treatment is an independent predictor of improved survival in Parkinson's disease. *Neurology* 1996;46:1551-1556.
3. *van Laar T et al.* A new sublingual formulation of apomorphine in the treatment of patients with Parkinson's disease. *Movement Disorders* 1996;11:633-638.
4. *Carpentier AF et al.* Improvement of levodopa-induced dyskinesia by propranolol in Parkinson's disease. *Neurology* 1996;46:1548-1551.