

## L4 NEURODEGENERATÍVNE A EXTRAPYRAMÍDOVÉ OCHORENIA

### L4-1 Understanding the ADAGIO study – scientific findings and clinical implications

Olanow C. Warren

*Robert and John M. Bendheim Parkinson's Disease Center Mount Sinai School of Medicine*

### L4-2 Disease modifying therapy in Parkinson's disease

Stocchi F

*Parkinson's disease and movement disorders research centre at the IRCCS, Rome, Italy*

### L4-3 Parkinsonova choroba a esenciálny tremor – náhodní susedia alebo blízki príbuzní?

Hedera P

*Department of Neurology, Vanderbilt University, Nashville, TN, USA*

Parkinsonova choroba (PCh) a esenciálny tremor (ET) boli dlho považované za fundamentálne odlišné choroby a ich koexistencia u jednotlivých pacientov za náhodnú. ET však začína byť považovaný za významný rizikový faktor pre vznik PCh. Pacienti s ET, ktorí prejavili príznaky PCh, majú zvyčajne tremor-dominantný fenotyp. Náš predchádzajúci výskum podporuje komplexnú genetiku ET a nie teóriu, že väčšina geneticky-podmieneného ET je spôsobená mutáciami v jednotlivom géne. Analýza podtypov rodinnej PCh u pacientov, ktorí mali tiež pozitívnu rodinnú anamnézu ET ukázala vysokú frekvenciu tremor-dominantného fenotypu u PCh. Toto opäť podporuje teóriu, že títo pacienti zdedili predispozičné rizikové faktory pre ET, ktoré ovplyvňujú motorickú prezentáciu PCh. V našej prednáške tiež budeme analyzovať súčasné poznatky o patológii a genetike ET a prezentujeme názor, že ET je neurodegeneratívne ochorenie príbuzné PCh a cerebellárnym ataxiám.

### L4-4 Nové nástroje pro klinickou a laboratorní analýzu třesu

Růžička E

*Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze*

Odlišení třesu od jiných rytmických pohybů, rozpoznání typu třesu a hrubý odhad jeho amplitudy a frekvence jsou rutinní součástí klinické neurologické rozvahy u řady extrapyramidových onemocnění. Přístrojová analýza frekvence a amplitudy třesu byla dosud především doménou výzkumných studií, ale v jednoduchých klinicky použitelných aplikacích může dnes přispět k diferenciální diagnostice příčin třesu, zpřesnit odhad tíže postižení a umožnit monitorování efektu terapie. Předkládáme nově vyvinutý nástroj TremAn umožňující analýzu třesu z běžného videozáznamu a z archivních filmů. Akcelerometrické záznamy třesu, posturografické a kineziologické metody dále zpřesňují analýzu třesu a jeho průvodních příznaků, a tím přispívají například k upřesnění nozologického konceptu esenciálního tremoru.

### L4-5 Behaviorálne poruchy u pacientov na dlhodobej dopaminergnej liečbe

Benetin J, Martinková J, Valkovič P

*II. Neurologická klinika LF UK a FNsP Bratislava*

**Úvod:** Behaviorálne poruchy (BP), ktoré sa u pacientov s Parkinsonovou chorobou (PCH) dávajú do súvislosti s dopaminergnou liečbou, môžu významne ovplyvniť kvalitu života nielen pacientov, ale aj ich blízkych. Na našom pracovisku sme sa pokúsili zistiť reálny výskyt týchto porúch.

**Metodika:** Pomocou špecializovaného dotazníku, ktorý pomáhal vyšetrojúcemu lekárovi pri odoberaní cielej anamnézy (questionnaire-based interview), sme vyšetrili 62 pacientov s PCH na dopaminergnej liečbe. Otázky v dotazníku sú zamerané na odhalenie a bližšiu charakteristiku impulzívnych porúch (patologické gamblerstvo, patologické nakupovanie, patologické jedenie, hypersexualita a iné), pundingu a závislosti od dopaminergnej medicíny.

**Výsledky:** Zo 62 vyšetrených pacientov sme u 20 (32,26 %) zaznamenali nejakú formu BP. U siedmich z nich bola prítomná viac ako jedna BP. U všetkých pacientov, u ktorých sme detekovali BP, došlo k zmenám správania až po iniciácii DL. Napriek relatívne malej

vzorku pacientov sme zistili niekoľko štatisticky významných rozdielov medzi skupinami s prítomnosťou a bez prítomnosti BP. Pacienti s BP boli v priemere mladší (61,2 vs 63,3 rokov,  $p < 0,05$ ), mali dlhšie trvanie PCH (11,0 vs 9,6 rokov,  $p < 0,02$ ), boli na vyššej dávke DL vyjadrenej levodopovým ekvivalentom (920 vs 682,  $p < 0,02$ ). Väčšina z týchto pacientov bola na kombinácii levodopy a dopamínového agonistu. Pacienti s BP vykazovali aj vyššie skóre v subškále depresie v dotazníku PANDA (3,8 vs 3,2 mg,  $p < 0,03$ ). **Záver:** Incidencia BP v našej skupine pacientov s PCH je prekvapivo vysoká. Táto hodnota môže byť však výsledkom selekcie pacientov v „špecializovanej“ ambulancii. Väčšina zaznamenaných BP bola mierneho stupňa a nezasahovala vážne do kvality života pacienta. Naša štúdia napriek tomu demonštruje, že BP sú u pacientov s PCH pomerne časté, a preto je potrebné pri klinickom vyšetrení na ne myslieť.

## L4-6 Dystonia and its pathophysiological puzzle

Kaňovský P

*Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc*

Dystonia has been for several decades seen as purely a motor disorder. Relatively novel concepts published approximately ten years ago also presumed that in the development of dystonic dyskinesias, only motor behaviour was abnormal. Neurophysiological observations of various types of dystonic disorders (which were performed using sophisticated EMG, polymyography, H-reflex examination, long-latency reflex etc.) as well as new insights into the behaviour of dystonia have urged the inclusion of sensory (particularly somatosensory) mechanisms into the pathophysiological background of dystonia. The major role has been considered to be played by abnormal proprioceptive input via the Ia proprioceptive afferents, with the source of this abnormality found in the abnormal functioning of muscle spindles. However, neurophysiological investigations have also provided evidence that the abnormality in the central nervous system is located not only at the subcortical level, but also at the cortical level; specifically, the cortical excitability and intracortical inhibition have been revealed as abnormal. This evidence was revealed by SEP recordings, paired transcranial magnetic stimulation recordings, BP and CNV recordings. Recent findings in fMRI examinations confirmed the cortical disorder in dystonia and brought further evidence of that. The current concept of dystonic movement connects the abnormal function of somatosensory pathways and somatosensory analysers with the dystonic performance of motor action, which is based on the abnormality of sensorimotor integration, i.e. the brain plasticity.

*Supported by the grant of IGA MZCR Nr. NS9920.*

## L4-7 Je subtalamičné jadro (STN) kognitívni štruktúrou?

Rektor I, Baláž M, Bočková M, Srovnalová H, Rektorová I

*Univerzitní centrum neurověd, I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně*

Zapojení bazálních ganglií (BG) do kognitivních procesů není objasněno. V dřívějších pracích jsme snímali zdroje kognitivních potenciálů, včetně vlny P3 v standardním oddball protokolu, ze striata a pallida (Rektor et al 2005). Oproti tomu standardní vlna P3 není generována v STN. Potenciály P3 byly v STN generovány v protokolu se zvýšenou zátěží na exekutivní funkce (dual task, Baláž et al 2008). Podobně byla v STN snímána aktivita, která souvisí se zvýšením pozornosti a orientace (paradigma tří stimulů, Bočková, v přípravě). V další práci bylo provedena stimulace rTMS (1 Hz, 600 pulzů). rTMS nad dorzolaterálním prefrontálním kortexem, která neovlivnila vlny P3 generovanou v STN při zvýšení nároku na exekutivní funkce. rTMS nad inferofrontálním kortexem (IFC, BA 44) vedlo k významnému zkrácení latencí. Je pravděpodobné, že vztah mezi kortexem a kognitivní aktivitou v STN je realizován prostřednictvím tzv. hyperpřímé dráhy IFC-STN (Baláž et al, v přípravě). Naše výsledky ukazují na selektivní a specifickou úlohu STN v kognitivních aktivitách.

*Podpořeno VZ MSM0021622404.*