proLékaře.cz | 31.10.2026

Je esenciálny tremor choroba alebo syndróm?

CHOROBA

Is essential tremor a disease or a syndrome? **DISEASE**

✉ doc. MUDr. Matej Škorvánek, PhD.
Neurologická klinika LF UPJŠ, Košice
Neurologická klinika UN LP, Košice

Podľa novej klasifikácie tremoru z roku 2018 je esenciálny tremor (ET) definovaný ako izolovaný akčný tremor dominantne HK (nie izolovaný tras hlasiviek alebo hlavy), ktorý trvá minimálne 3 roky a nie sú prítomné iné neurologické prejavy ako dystónia, ataxia alebo parkinsonizmus [1]. Napriek častému familiárnemu výskytu nebol doteraz objavený gén, ktorý by bol spojený s monogénovou formou ET u väčšej časti tejto populácie, ET nie je možné potvrdiť patologicky a tiež neexistuje špecifický nález pri neurozobrazovacom vyšetrení mozgu, ktorý by dokázal potvrdiť diagnózu ET. A tu nastáva problém, ktorý nás vedie k uvažovaniu o tom, že ET nie je choroba, ale syndróm pozostávajúci z veľa rôznych ochorení. A pretože vyšetrujeme takú heterogénnu skupinu pacientov, nie sme schopní identifikovať jej príčinu.

Čo teda vo všeobecnosti definuje extrapyramidové ochorenie (chorobu)? Buďme k sebe úprimní a pozrime sa na analógiu s Parkinsonovou chorobou (PCH), ktorá má „chorobu" dokonca v názve.

Klinika – ET je monosymptomatické ochorenie (jedno z klinicky najhomogénnejších, aké poznáme), kde podľa definície môže mať pacient jedine tremor a nesmú byť prítomné žiadne iné neurologické prejavy. Jediný nekonzistentný klinický faktor pri ET je bimodálny vek vzniku, ktorý nás nabáda k tomu, aby sme uvažovali o rôznych etiológiach vedúcich k symptomatológii ET. Naproti tomu u pacientov s PCH okrem bradykinézy vidíme rozsiahlu paletu príznakov. U približne 30 % pacientov sa nikdy neobjaví tremor, spektrum nemotorických príznakov je mimoriadne pestré a heterogénne, PCH môže vzniknúť od adolescencie po sénium (s preukázateľne rozdielnou etiológiou).

Genetika – pri ET má > 50 % pacientov pozitívnu rodinnú anamnézu, pričom doteraz nebol objavený jediný gén, ktorý by dokázal vysvetliť významnejšiu proporciu tejto genetickej viazanosti. Pri PCH naopak poznáme viac ako 20 monogénových foriem, ktoré zodpovedajú za približne 15 % prípadov ochorenia [2]. Problém je, že väčšina funguje úplne rozdielnym mechanizmom od mitochondriálneho postihnutia po ovplyvnenie α-synukleínu, lyzozómov a iných bunkových štruktúr a funkcií.

Zobrazovacie vyšetrenia – pri ET nepoznáme žiadny špecifický nález na MR alebo inom rutinnom zobrazovacom vyšetrení. Pri PCH považujeme za zlatý štandard DaTscan, avšak aj tu existuje skupina pacientov, ktorí majú klinicky parkinsonizmus, ale negatívny DaTscan (tzv. scans without evidence of dopaminergic deficit). Avšak aj časť týchto pacientov s iniciálne negatívnym DaTscanom môže nález časom progredovať a DaTscan u nich bude po niekoľkých rokoch pozitívny [3]. Ani toto vyšetrenie teda nezaručuje nespochybniteľné potvrdenie/vyvrátenie diagnózy. Navyše DaTscan bude pozitívny aj pri iných neurodegeneratívnych parkinsonizmoch.

Patológia – pri ET špecifický patologický nález nepoznáme, u približne 12 % pacientov môže byť pitevný nález charakteristický pre progresívnu supranukleárnu obrnu. Pri PCH sa za definujúci prejav považuje prítomnosť Lewyho teliesok. Napriek tomu u časti pacientov s geneticky podmieneným parkinsonizmom (napr. gény parkin alebo LRRK2) Lewyho telieska vôbec prítomné byť nemusia [4].

Napriek klinickej homogénnosti a chýbajúcim dôkazom o nejednotnej etiológii máme tendenciu označovať ET ako syndróm. To celkom nedáva logiku vo svetle PCH, ktorá je klinicky výrazne heterogénna a preukázateľne podmienená rozdielnymi etiopatogenetickými mechanizmami. Navyše, ak by sme nepoužívali pojem ET ako ochorenia, prinieslo by to mnoho ďalších pragmatických problémov. V prvom rade by sme prišli o najčastejšie extrapyramidové ochorenie zahrnuté v ICD-10 a s tým súvisiace vymoženosti, ako napr. nárok na kompenzácie, jednoduchšiu komunikáciu s poisťovňami, atď. Ako by sme v takom prípade označovali ochorenie pacienta? Izolovaný posturálny a kinetický tremor HK s pozitívnou rodinnou anamnézou a terapeutickou odpoveďou na alkohol? To by nám asi veľmi nepomohlo. Je ťažké si predstaviť, ako by sa s takýmto názvom choroby pacienti združovali a vytvárali pacientské organizácie, ako by si vyhľadávali informácie o ochorení, ako by sme robili fundraising, resp. ako by sa na to pozerali revízni lekári a pracovníci sociálnej poisťovne. Nebuďme teda pokrytci a dajme každému rovnakú šancu – nazývajme buď ET chorobou alebo PCH syndrómom.

Literatúra

1. Bhatia KP, Bain P, Bajaj N et al. Consensus Statement on the classification of tremors. From the task force on tremor of the International Parkinson and Movement Disorder Society. Mov Disord 2018; 33(1): 75–87. doi: 10.1002/mds.27121.
2. Singleton A, Farrer MJ, Bonifati V. The genetics of Parkinson's disease: progress and therapeutic implications. Mov Disord 2013; 28: 14–23. doi: 10.1002/mds.25249.
3. Erro R, Scheider SA, Stamelou M et al. What do patients with scans without evidence of dopaminergic deficit (SWEDD) have? New evidence and continuing controversies. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2016; 87(3): 319–323. doi: 10.1136/jnnp-2014-310256.
4. Van de Warrenburg BPC, Lammens M, Lucking B et al. Clinical and pathologic abnormalities in a family with parkinsonism and parkin gene mutations. Neurology 2001; 56(4): 555–557.