

PŘÍZNAKY

Onemocnění obvykle nastupuje v první nebo druhé dekádě života. Prvním projevem onemocnění bývá obvykle myoklonus, který bývá popisován jako prudké svalové záškuby, jejichž spouštěčem obvykle bývají složitější motorické úkoly jako např. kreslení a psaní, ale vzácně se projevují i v klidu. Tyto pohyby postihují především krk, paže a trup, ale mohou být pozorovány také v nohou či hrtanu. U dvou třetin případů tohoto onemocnění se dystonie vyskytuje ve dvou formách – fokální (postihuje jen určitou část těla) nebo cervikální (postihuje krk), které mohou být pouze mírné a časem se nezhoršují. Byly zaznamenány též posturální (třes končetiny vědomě udržované proti gravitaci) a jiné formy třesu. MD bývá často spojována s depresí, úzkostí, panickými atakami, obsedantně-kompulzivním chováním, poruchami osobnosti a zneužíváním alkoholu, protože alkohol do určité míry snižuje projevy myoklonické dystonie. Ve velmi vzácných případech byla zaznamenána torticollis (stočení hlavy k jedné straně v důsledku zkrácení krčních svalů).

PŘÍČINA

Jediný známý gen způsobující MD je epsilon-sarkoglykanový (SGCE) gen, kódující transmembránový protein, jež je součástí dystrofinového glykoproteinového komplexu, vyskytujícího se v kosterní a srdeční svalovině. Epsilon-sarkoglykanový protein se rovněž hojně nachází v monoaminergních neuronech, v Purkyňových buňkách v mozečku, v mozkové kůře a hippocampu v mozku.

Diagnostika myoklonické dystonie se zakládá na přítomnosti charakteristických klinických symptomů. Zobrazovací metody obvykle neukazují žádnou patologii. Diagnóza se potvrzuje molekulárně-genetickými testy. Prenatální diagnostika je možná v rodinách, kde byla již konkrétní mutace identifikována. MDS se dědí autozomálně dominantním způsobem. Nicméně, gen SGCE podléhá imprintingu ze strany matky, proto většina pacientů (95 %), kteří zdědí mutaci od matky zůstane zdravá a pouze u těch pacientů, jež zdědí mutaci od otce, dojde k vývoji MDS. Objevují se též mutace de novo. U pacientů, u kterých je známa genetická mutace, se doporučuje genetické poradenství. Obrátit se můžete na krajská pracoviště genetiky

LÉČBA

Léčebný program se stanovuje individuálně dle příznaků pacienta. Benzodiazepiny (clonazepam) a antiepileptika (valproát, levetiracetam), jsou účinné ke zmírnění myoklonu a třesu, pacienti však musí být pečlivě sledováni. Alkohol často dočasně zlepšuje symptomy, ale jeho dlouhodobé užívání se nedoporučuje. Fokální a cervikální dystonie můžou být zmírněny injekcemi botulotoxinu. Je-li tato léčba neúspěšná nebo nedostatečná, je možné použít bilaterální hlubokou mozkovou stimulaci. Pacienti s tímto typem dystonie se dožívají běžné délky života, ale kvalita jejich života může být nemocí vážně ovlivněna.

PRO LEPŠÍ PŘEDSTAVIVOST MŮŽETE VYHLEDAT ZAHRANIČNÍ VIDEO S PROJEVY MYOKLONICKÉ DYSTONIE NA YOUTUBE, KDYŽ VE VYHLEDÁVAČI ZADÁTE TEXT: myoklonic dystonia