

Abstrakt

Dystonie je definována jako mimovolní kontrakce svalů působící abnormální pohyby nebo postavení různých částí těla (*modifikováno dle (Fahn, 1987)*). Písařská křeč je nejčastějším zástupcem tzv. task – specific fokálních dystonií.

V první studii jsme hodnotili, zda se u pacientů s písařskou křečí (GF) liší vzorec kortikální aktivace při provádění pohybů, které mohou dystonii indukovat (komplexní pohyby) a pohybů, které ke křeči obvykle nevedou (jednoduché pohyby). U komplexních pohybů jsme navíc studovali význam obsahu psaného projevu a význam přítomnosti či absence vizuální zpětné vazby. Ačkoliv komplexní pohyb během vyšetření funkční magnetickou rezonancí (fMR) nevedl u GF pacientů ke vzniku dystonické křeče, byla u nich na rozdíl od jednoduchého pohybu zaznamenána abnormálně snížená kortikální aktivita. Nezáleželo přitom ani na charakteru písemného projevu ani na přítomnosti vizuální zpětné vazby. Naše výsledky tak podporují teorii o dualistickém chování sensorimotorického systému u GF.

Cílem druhé studie bylo ovlivnit příznaky písařské křeče pomocí repetitivní transkraniální magnetické stimulace cílené na kontralaterální primární somatosensorickou kůru (SI rTMS). Jednalo se o placebem kontrolovanou jednoduše zaslepenou studii. Prokázali jsme, že SI rTMS vede k dlouhodobému zlepšení psaní u pacientů s písařskou křečí. Naopak po aplikaci placebo rTMS nedošlo k signifikantnímu zlepšení u žádného z pacientů. Kromě klinického efektu na psaní byly po aplikaci reálné rTMS patrné i změny aktivace rozsáhlých korových oblastí v obraze fMR, hlavně v průběhu aktivních pohybů postižené končetiny. Tyto změny jsou patrně výsledkem reorganizace mozkové kůry vlivem rTMS.

Ve třetí a čtvrté studii jsme se pokusili ovlivnit klinické příznaky vzácných dystonických syndromů pomocí hluboké mozkové stimulace (DBS) globus pallidus pars interna (GPi). V prvním případě se jednalo o pacienta s fenotypem syndromu dystonie - hluchota, u kterého byla DBS indikována po vyčerpání farmakologické terapie pro těžkou cervikální dystonii. Dystonie u pacienta způsobovala závažné polykací a dýchací obtíže. Po implantaci elektrod došlo k výraznému zlepšení stavu - poklesu skóre Burke – Fahn – Marsdenovy škály dystonie (BFMDS) o 75%. V druhém případě se jednalo o pacienta s novou mutací THAP 1 genu DYT 6 dystonie. U pacienta došlo k rozvoji status dystonicus, rezistentnímu na veškerou léčbu. Po implantaci elektrod došlo opět k dramatickému zlepšení stavu – pokles BFMDS o 85%.