



European
Reference
Network

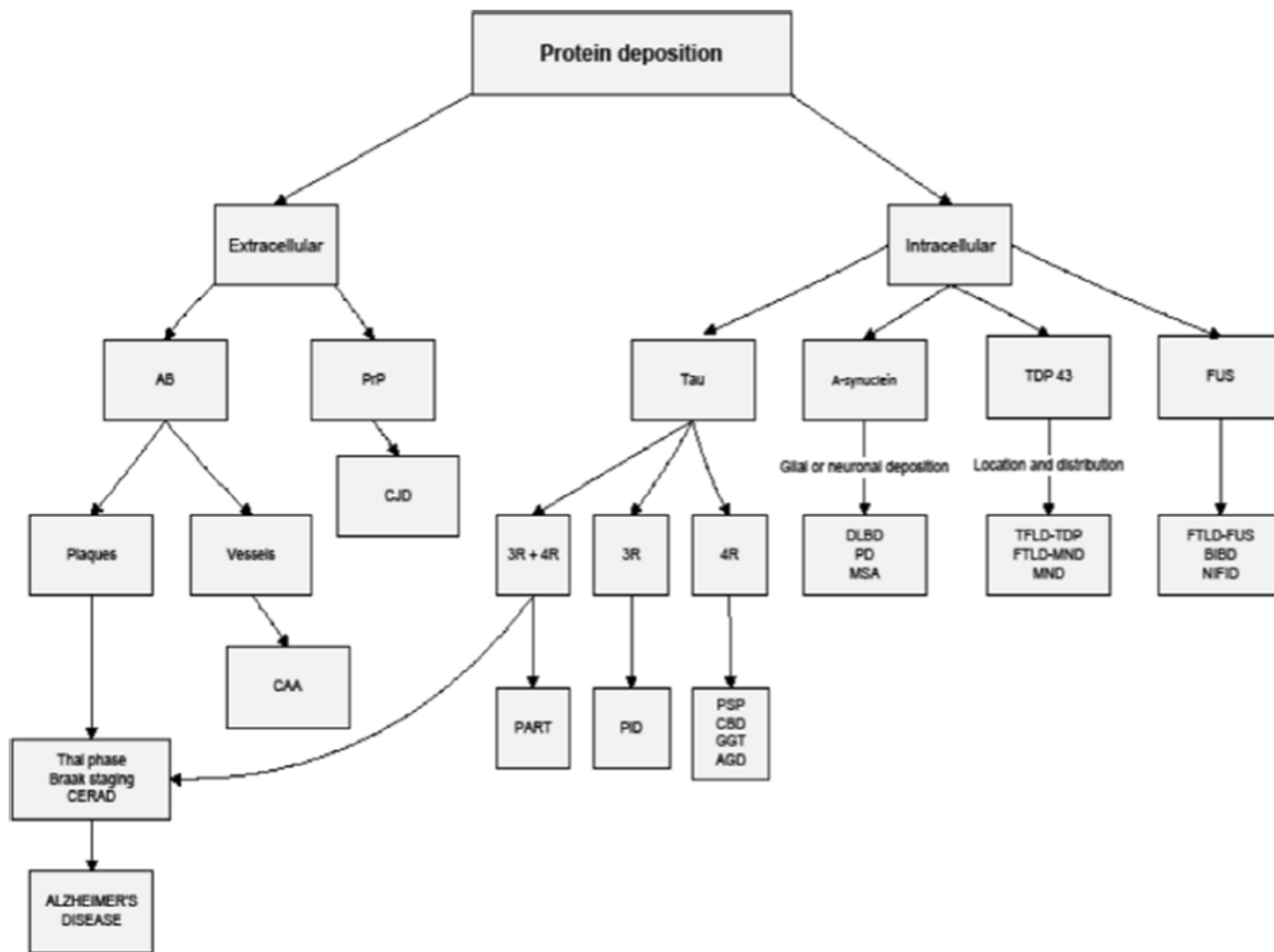
for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Neurological Diseases
(ERN-RND)

Multisystémová atrofie

Jiří Klempíř

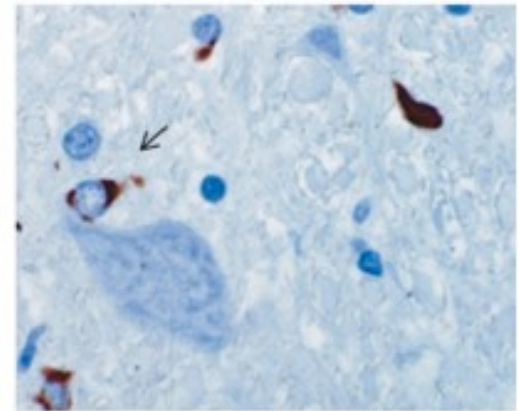
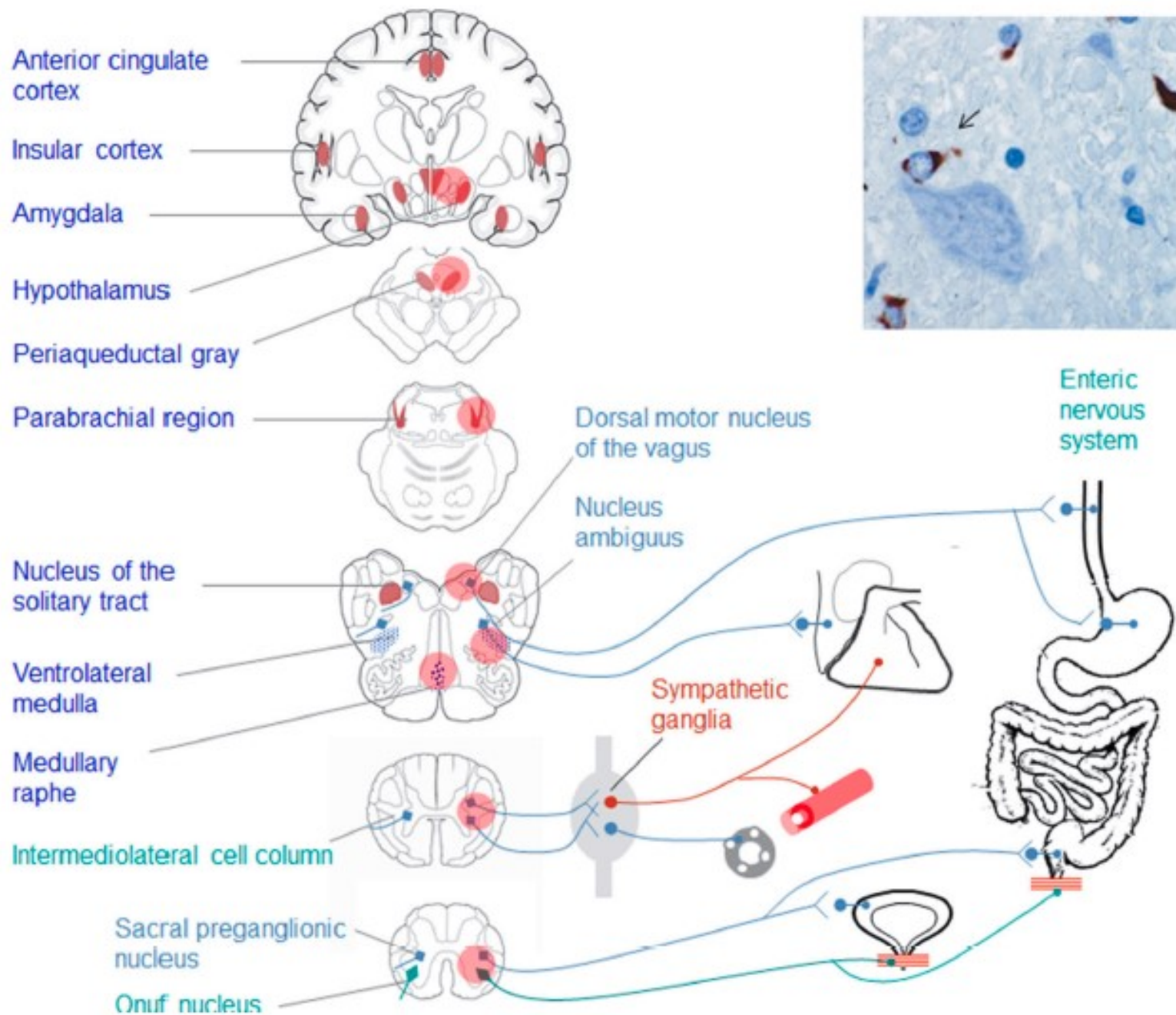
Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd
1. lékařská fakulta
Univerzita Karlova
a
Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

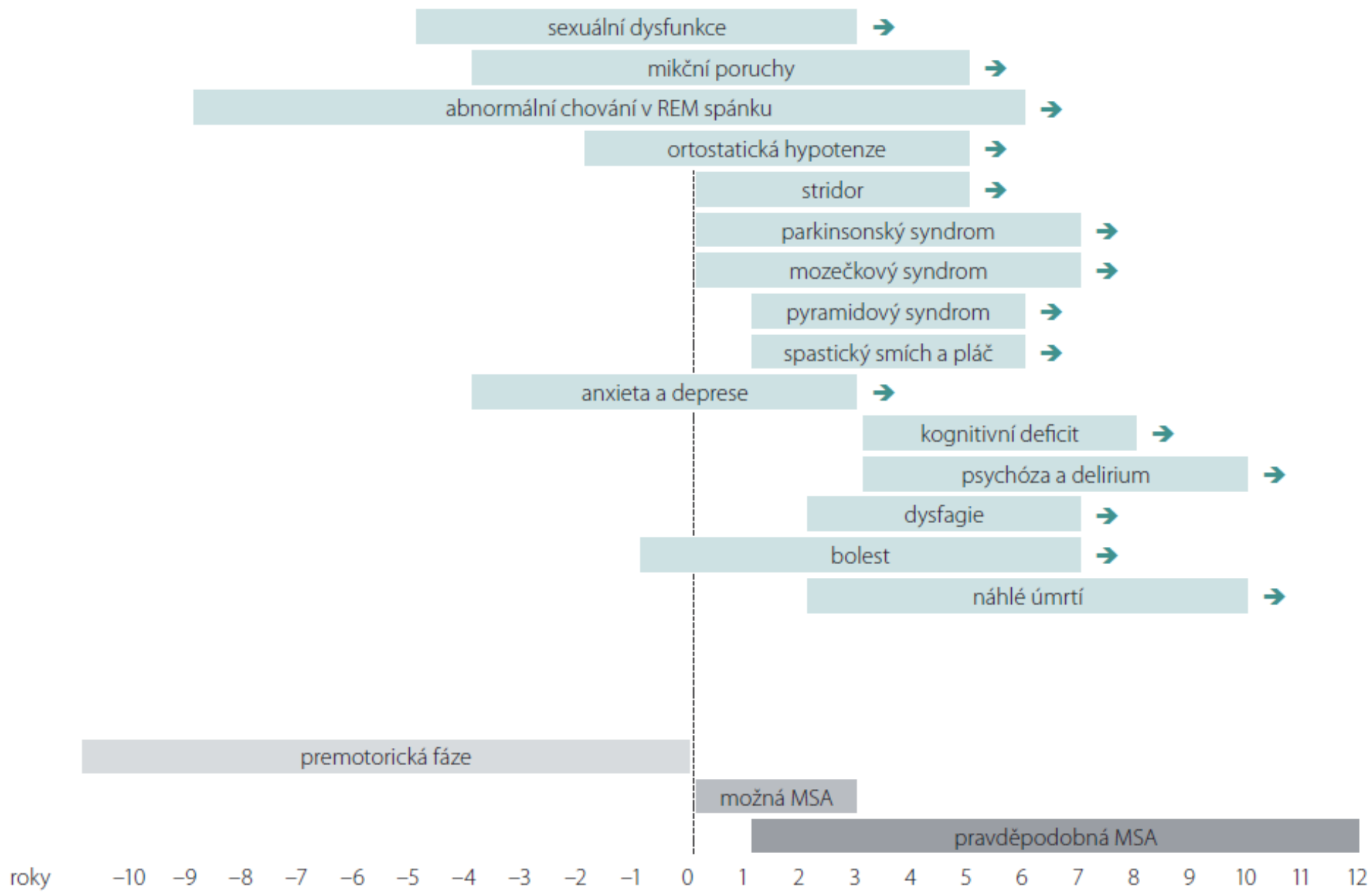


Epidemiologie

- Incidence 0,6/ 100 000
- Prevalence 1,9 – 4,9/ 100 000
- 2 – 4x častější PS
- Muži / ženy 1 : 1
- Počátek 55. – 60. r. (31. – 78. r.)
- Medián přežití 7 – 10 let
- Hereditární formy jsou raritní







Pravděpodobná MSA

- Sporadické, progresivní, nástupem v dospělosti (>30 let)
- **Autonomní dysfunkce** zahrnující močovou inkontinenci (neschopnost kontroly vyprazdňování močového měchýře s erektilní dysfunkcí u mužů), nebo ortostatická hypotenze s poklesem krevního tlaku po 3 minutách stoje o 30mmHg systolického nebo 15mmHg diastolického tlaku

a

- **Parkinsonismus** s neuspokojivou odpovědí na levodopu (bradykineze s rigiditou, tremorem, posturální instabilitou)

nebo

- **Cerebelární syndrom** (ataxie chůze s cerebelární dysartrií, končetinovou ataxií nebo cerebelární okulomotorická dysfunkce)

Možná MSA

- Sporadické, progresivní onemocnění s nástupem v dospělosti (>30 let)
- **Parkinsonismus** (bradykineze s rigiditou, tremorem nebo posturální instabilitou)
nebo
- **Cerebelární syndrom** (ataxie chůze s cerebelární dysartrií, končetinová ataxie nebo cerebelární okulomotorická dysfunkce)
a
- **Nejméně jeden příznak podporující autonomní dysfunkci** (jinak nevysvětlená močová urgencye, frekvence nebo inkompletní vyprázdnění močového měchýře, erektilní dysfunkce u mužů, signifikantní ortostatická hypotenze s poklesem krevního tlaku nesplňujícím míru pravděpodobné MSA)
a
- **Alespoň jeden další doplňující příznak**

Doplňující příznaky možné MSA-P/C

- Hyperreflexie anebo Babinského reflex
- Stridor



Doplňující příznaky možné MSA-P

- Rychle progredující parkinsonismus
- Neuspokojivá odpověď na levodopu
- Posturální instabilita během 3 let od prvních motorických příznaků
- Ataxie chůze, cerebelární dysartrie, končetinová ataxie nebo cerebelární okulomotorické dysfunkce
- Dysartrie během 5 let od prvních motorických příznaků
- Na MRI mozku známky putaminální atrofie, atrofie pedunculi cerebellares medii, pontu anebo cerebela
- Hypometabolismus na FDG-PET v putamen, mozkovém kmeni nebo v cerebelu

Doplňující příznaky možné MSA-C

- Parkinsonismus (bradykineze a rigidita)
- Putaminální atrofie na MRI, atrofie pedunculi cerebellares medii nebo pontu
- Hypometabolismus v putamen na FDG-PET
- Presynaptická nigrostriatální dopaminergní denervace na SPECT nebo PET





Příznaky podporující diagnózu MSA

- Orofaciální dystonie
- Disproporční antecollis
- Kamptokornie (těžká anteflexe hlavy a trupu) a/ nebo syndrom Pisy (laterální flexe trupu)
- Kontraktury rukou nebo nohou
- Inspirační stridor
- Těžká dysfonie
- Těžká dysartrie
- Nová anebo zhoršená ronchopatie
- Chladné ruce a nohy
- Spastický smích anebo pláč
- Trhavý, myoklonický posturální/akční tremor

Příznaky nepodporující MSA

- Klasický klidový tremor („počítání peněz“)
- Klinicky signifikantní neuropatie
- Halucinace neindukované léčbou
- Nástup příznaků po 75. roce života
- Pozitivní rodinná anamnéza ataxie nebo parkinsonismu
- Demence (podle DSM IV)
- Léze bílé hmoty podporující dg. roztroušené sklerózy



Demence s Lewyho tělísky

Jiří Klempíř

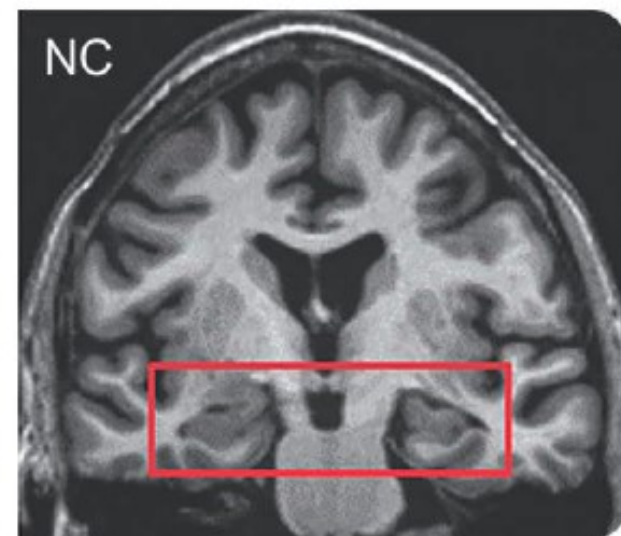
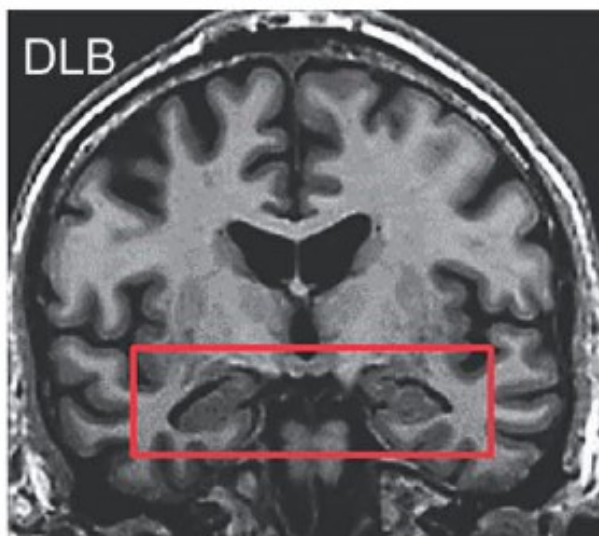
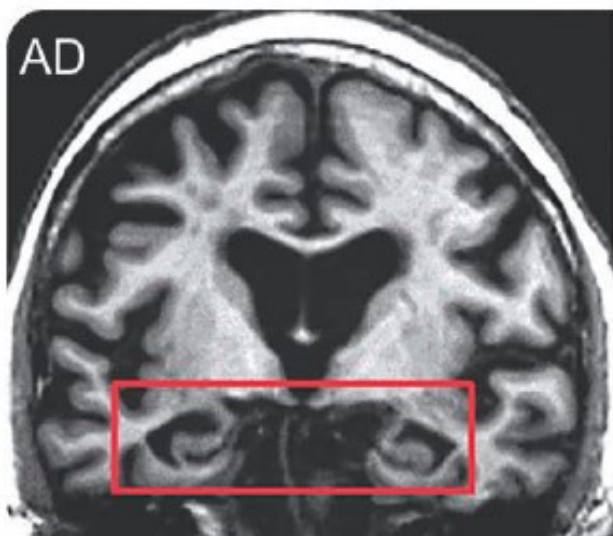
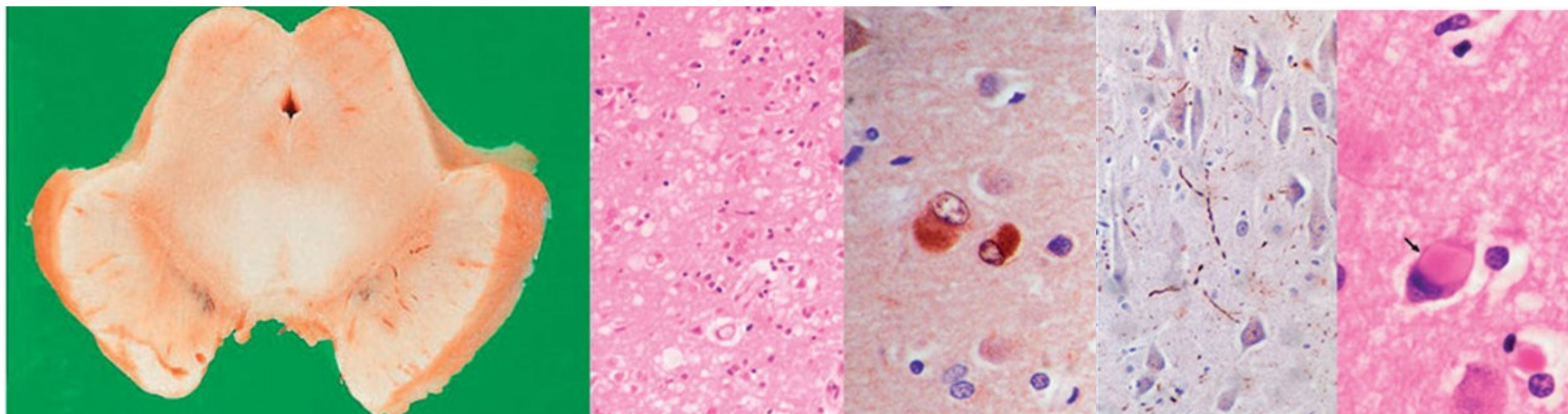
Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd
1. lékařská fakulta
Univerzita Karlova
a
Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

Epidemiologie

- Prevalence 5% populace
- 30% všech demencí
- Incidence 0,1% a 3,2% všech nových demencí
- Průměrný věk počátku 75 let
- Muži↑↑↑↑ > ženy↑
- Převážně sporadická, význam polymorfismů nejasný



Patologie a patofyziologie



Hlavní příznaky, prevence a léčba

- Fluktuace kognitivního výkonu, pozornosti, bělosti
- Recidivující komplexní vizuální halucinace
- Abnormní chování v REM spánku
- 1 a více z příznaků (bradykineze, klidový třes, rigidita)



Podpůrné příznaky, prevence a léčba I.

- Sensitivita k antipsychotikům
- Posturální instabilita
- Opakované pády
- Synkopy
- Výrazná autonomní dysfunkce
- Hypersomnie



Podpůrné příznaky, prevence a léčba II.

- Hyposmie
- Současně halucinace jiného druhu
- Systematizované bludy
- Apatie
- Anxieta
- Deprese



Indikativní biomarkery

- Redukce dopaminových transportérů – SPECT, PET
- Abnormální kardiální SPECT - MIBG (metaiodobenzyl guanidine)
- Polysomnograficky verifikovaný REM spánek bez atonie



Podpůrné biomarkery

- Relativní ušetření mediální části temporálního laloku
- Hypoperfuze/hypometabolismus v okcipitálních lalocích
- Zpomalení základní aktivity a výskyt tranzientních ostrých vln temporálně, frontální intermitentní rytmická delta aktivity



Pravděpodobná DLBD

- 2 a více hlavních příznaků s/bez indikativních biomarkerů

nebo

- 1 hlavní příznak s 1 nebo více indikativními biomarkery
- Nelze stanovit pouze na základě indikativních biomarkerů



Možná DLBD

- Hlavní příznak bez indikativního biomarkeru

nebo

- 1 nebo více indikativních biomarkerů bez hlavních klinických příznaků



Málo pravděpodobná DLBD

- Přítomnost jiného somatického nebo neurologického onemocnění včetně vaskulárního postižení CNS, které částečně nebo úplně vysvětlují klinický obraz
- Parkinsonské symptomy jsou jedinými hlavními příznaky a poprvé se objeví až ve stádiu těžké demence



<https://aps.estranky.cz/>



The screenshot shows the homepage of the website for the Association for Atypical Parkinsonian Syndromes (APS). The header features a search bar with a magnifying glass icon and a 'vyhledat' (search) button. The main banner has a blue background with a stethoscope image and the text 'SPOLEK PRO ATYPICKÉ PARKINSONSKÉ SYNDROMY'. The left sidebar contains a 'menu' section with links: 'O nás', 'Léčba a atypické parkinsonské syndromy', 'Akce Spolku pro atypické parkinsonské syndromy', 'Dění v oblasti APS', and 'Chci podpořit a'. The main content area has a dark header with 'Úvod' and a paragraph about the association's mission.

SPOLEK PRO ATYPICKÉ PARKINSONSKÉ SYNDROMY

menu

- [O nás](#)
- [Léčba a atypické parkinsonské syndromy](#)
- [Akce Spolku pro atypické parkinsonské syndromy](#)
- [Dění v oblasti APS](#)
- [Chci podpořit a](#)

Úvod

Spolek pro Atypické parkinsonské syndromy, z.s.,
je pro všechny, koho se vzácná neurologická onemocnění - atypické parkinsonské syndromy (např. Multisystémová atrofie či Progresivní supranukleární obrna) - mohou týkat, a to nejen pacientů a odborné lékařské komunity, ale také pečovatелů a každého, kdo by měl pocit, že k řešení s tím spojených problémů může konstruktivně přispět.

apsz@seznam.cz



Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd
1. lékařská fakulta, Univerzita Karlova a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze