

Ako môže MRI pomôcť v diagnostike abnormálnych pohybov

MUDr. Juraj Maňoš¹, doc. MUDr. Matej Škorvánek, PhD.^{2,3}

¹Neurologické oddelenie, Nemocnica s poliklinikou Bardejov, Bardejov

²Neurologická klinika, Lekárska fakulta, Univerzita P. J. Šafárika, Košice

³Neurologická klinika, Univerzitná nemocnica L. Pasteura, Košice

Magnetická rezonancia (MR) je štandardnou súčasťou diferenciálne diagnostického procesu u pacientov s extrapyramídovými ochoreniami, pričom po vylúčení poliekového, toxického alebo funkčného pôvodu ťažkostí zvykne byť prvým štandardným krokom v ďalšom diagnostickom procese. V tomto článku budú bližšie prediskutované nálezy, ktoré s pomerne veľkou pravdepodobnosťou poukazujú na špecifické ochorenia pri danej klinickej fenomenológii, rozdelené na parkinsonské syndrómy, ochorenia asociované s akumuláciou kovov v mozgu (železo, mangán, meď) a ostatné ochorenia s typickými MR nálezi vrátane Huntingtonovej choroby, syndrómu tremoru/ataxie asociovaného s fragilným X chromozómom (FXTAS) a hemichorey pri hyperglykémii.

Kľúčová slova: MRI, parkinsonizmus, akumulácia kovov v mozgu, Huntingtonova choroba

How can MRI help in diagnostics of movement disorders

Magnetic resonance imaging (MRI) is a standard part of the differential diagnostic process in movement disorders and is typically performed as the first diagnostic step after excluding drug-induced, toxic or functional origin of the disorder. This review discusses MRI findings which are rather typical for different movement disorders in combination with a specific clinical phenomenology divided into three subcategories: atypical parkinsonism, disorders associated with brain metal accumulation (iron, manganese and copper) and other movement disorders.

Key words: MRI, parkinsonism, brain metal accumulation, Huntington's disease

Úvod

Magnetická rezonancia mozgu je jedným zo základných kameňov diferenciálne diagnostického procesu u veľkej väčšiny extrapyramídových pacientov (Brandsma, 2021). Jej realizácia by mala nasledovať po dôkladnom odobratí anamnézy a podrobnom cielenom klinickom vyšetrení, ktoré nám u veľkej časti pacientov pomôžu vylúčiť poliekovú, toxickú alebo funkčnú etiológiu ťažkostí ešte pred indikovaním ďalších doplňujúcich vyšetrení. MR by sa malo indikovať s konkrétnou cielenou otázkou – inými slovami, pri indikácii MR by malo byť jasné, na aké ochorenie alebo skupinu ochorení myslíme, čo významne zvyšuje výťažnosť diagnostického procesu a znižuje riziko dezinterpretácie náhodných zobrazovacích nálezov. Takisto je veľmi dôležité osobne prezerat MR nálezy a nespoľahnúť sa výhradne na ich opisy, nakoľko niektoré špecifické nálezy môžu byť pri opisovaní prehliadnuté alebo neopísané. Okrem bežne opisovaných zmien, ako sú demyelinizácie, vaskulárne zmeny atď., môžu byť pri magnetickej rezonancii prítomné aj špecifickejšie

nálezy, ktoré neurológa navedú s vysokou suspekciou na konkrétne ochorenie. V tomto článku sa budeme venovať MR nálezom, ktoré sú dosť typické a mali by byť vo všeobecnom povedomí neurológa známe.

Typické MR nálezy pri parkinsonských syndrómoch

Progresívna supranukleárna obrna

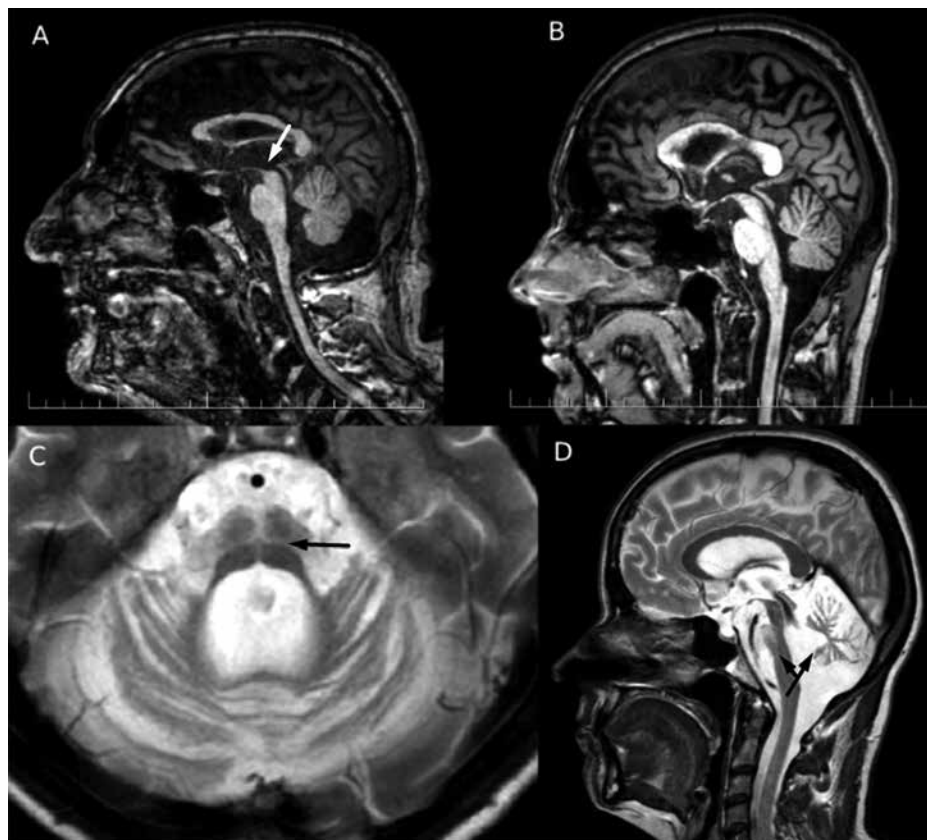
Progresívna supranukleárna obrna (PSP) sa zaraďuje medzi zriedkavé neurodegeneratívne ochorenia zo skupiny tauopatií. Pozostáva z viacerých subtypov, pričom najčastejší je Richardsonov variant charakterizovaný relatívne symetrickým parkinsonizmom, skorým vývojom kognitívneho deficitu, vertikálnej pohľadovej obrny, posturálnej instability s pádmi, dyzartrie a dysfágie (Agarwal, 2020). Pri MR vyšetrení nachádzame typicky atrofiu tekta mezencefalu, ktorú môžeme hodnotiť pomocou viacerých markerov. V sagitálnych rezoch môže byť prítomné nápadné sploštenie až konkávnosť na jeho vrchole, ktorý má

inak plynulé konvexné zakrivenie. Tento obraz sa označuje ako príznak kolibríka či tučniaka (obrázok 1A) (Righini, 2004). Podrobnejšími rádiologickými meraniami je možné stanoviť tzv. MR parkinsonský index (MRPI) či určiť pomer plochy mezencefalu k ponsu. Abnormálne hodnoty nám predikujú vznik PSP. V T2 vážení môžeme taktiež pozorovať difúzne hyperintenzívne zmeny v mozgovom kmeni, ktoré sú však nešpecifickým príznakom (Quattrone, 2018).

Multisystémová atrofia

Multisystémová atrofia patrí medzi sporadické neurodegeneratívne ochorenia z okruhu synukleinopatií. V rôznej miere sa prejavuje mozočkovou ataxiou, autonómnou dysfunkciou, parkinsonizmom a kortikospinálnym postihnutím. Zahŕňa dva základné podtypy podľa prevažujúceho postihnutia: MSA-C s výraznejšie vyjadreným cerebelárnym syndrómom a MSA-P s dominujúcim parkinsonizmom (Meissner, 2019). Senzitivita MR vyšetrenia je len okolo 50 %, takže v úvode ochorenia nemusí pacient vykazovať žiadne lo-

Obr. 1. Typické MR nálezy u pacientov s atypickým parkinsonizmom: A) PSP atrofia mezencefalu v T1 vážených sagitálnych rezoch s maximom na dorzálnnej ploche mezencefalu, tzv. príznak kolibríka alebo príznak tučniaka; B) normálny nález v oblasti mezencefalu; C) MSA-C, transversálny rez v oblasti ponsu v T2 vážení s nálezom príznaku kríža „hot cross bun sign“; D) sagitálny rez v T2 vážení s nálezom nápadnej disproporčnej atrofie ponsu a cerebella (fotoarchív LF UPJŠ a UNLP Košice)



žiskové zmeny mozgu. Naopak špecificita dosahuje až 90 %, preto je MR vyšetrenie v diagnostike tejto jednotky veľmi nápomocné. V oblasti mozgového kmeňa v T2 axiálnych rezoch sú pri MSA-C typicky prítomné hyperintenzívne zmeny v mozočku, stredných mozočkových stonkoch, no príznačným je najmä nález tzv. hot cross bun sign, pri ktorom lézie vytvárajú tvar kríža, reprezentujúc selektívne postihnutie pontocerebelárnych dráh (obrázok 1C). Taktiež nachádzame výrazne atrofické zmeny mozočka a ponsu (obrázok 1D) (Lee JY, 2010). Pri MSA-P sa vyskytujú zmeny v oblasti putamenu, najvýraznejšou z nich je lineárne abnormálne zvýšenie signálu laterálneho okraja putamenu (putamen rim sign) v T2 vážení viditeľné pri vyšetrení na 1,5T prístroji (pri 3T MR tento nález nie je patologický) (Lee, 2005). Podľa novej práce však až 38,5% zdravých ľudí môže pri 1,5T MR vykazovať daný príznak, preto ho nemôžeme považovať za úplne špecifický (Tha, 2012).

MR nálezy pri ochoreniach spojených s akumuláciou kovov v mozgu (železo, mangán, meď)

Neurodegenerácia asociovaná s akumuláciou železa v mozgu (NBIA)

NBIA predstavujú skupinu ochorení, ktorých spoločnou charakteristikou je nadmerná akumulácia železa v mozgu (hypointenzity v T2 vážení), predovšetkým v oblasti globus pallidus (GP) a substantia nigra (SN) pars reticulata. Prejavujú sa najmä kombináciou dystónie, parkinsonizmu, spasticitou (niekedy označované aj ako pallido-pyramídový syndróm), kognitívnym deficitom a psychiatrickými príznakmi. Tieto ochorenia predstavujú rôznorodú skupinu genetických metabolických ochorení, z ktorých však len aceruloplazminémia a neuroferitinopatia priamo súvisia s metabolizmom železa. Pri ostatných jednotkách zo skupiny NBIA je úloha železa v patogeneze ochorenia menej

zrejma. V podmienkach strednej Európy je najčastejšou formou neurodegenerácia asociovaná s pantotenátkinázou (PKAN) (obrázok 2A), nasledovaná neurodegeneráciou asociovanou s mitochondriálnym membránovým proteínom (MPAN) (obrázok 2B, 2C). Opísaných bolo aj niekoľko pacientov s neurodegeneráciou asociovanou s beta-propeller proteínom (BPAN). MR a klinické charakteristiky vybraných foriem NBIA sú uvedené v tabuľke. Železo je akumulované najmä vo forme perivaskulárnych depozitov hemosiderínu, typický MR nález tigriehto oka s centrálnou T2 hyperintenzitou v GP pri PKAN je navyše podmienený gliózou a vakuolizáciou v mediálnej časti GP. MR nálezy indikatívne pre akumuláciu železa v mozgu boli opísané aj pri iných zriedkavých ochoreniach vrátane Woodhouse-Sakati syndrómu (mutácia c2orf37), Kufor-Rakeb syndrómu (mutácia ATP13A2), lyzozomálnych ochorení – najmä fukozidózy a GM1-gangliosidózy (Dusek, 2015). Z terapeutického hľadiska je efektívnosť chelatačnej liečby pri NBIA nekonštantná, lepšia je najmä u pacientov s aceruloplazminémiou a predovšetkým v jej presymptomatickej fáze. Nedávna dvojito zaslepená randomizovaná štúdia s deferipronom indikuje u pacientov s PKAN možné mierne spomalenie priebehu ochorenia (Klopstock, 2019). Dystónia môže byť u časti pacientov s PKAN zlepšená implantáciou pallidálnej DBS, optimálne je ju indikovať u pacientov s kratším trvaním ochorenia (Svetel, 2019).

Superficiálna sideróza

Superficiálna sideróza (SS) je zriedkavé získané neurologické ochorenie, ktoré je spojené s depozitmi hemosiderínu v subpiálnych (povrchových) častiach mozgu, hlavových nervov a miechy (Stabile, 2018). SS sa delí na kortikálnu a infratentoriálnu superficiálnu siderózu, pričom v MR sú prítomné charakteristické T2 alebo SWI hypointenzity povrchových častí uvedených nervových štruktúr (povrch mozgu akoby obťahnutý čiernou ceruzou – pozri obrázok 2D, 2E). Príčinou SS je zrejme drobné chronické alebo intermitentné krvácanie do subarachnoidálneho priestoru, pri časti pacientov môže byť SS spojená s cerebrálnou

Tab. Podtypy neurodegenerácie asociovej s akumuláciou železa v mozgu, typické MR nálezy a klinické charakteristiky (adaptované podľa Dušek, 2015)

Ochorenie (gén)	Vek nástupu Priemer (rozsah)	Vzorec akumulácie na MR	Charakteristické neurologické prejavy	Iné charakteristické prejavy
PKAN (<i>PANK2</i>)	Klasický 3,5 Atypický 14 (0,5–37)	GP, SN „oko tigra“	Oneskorený vývoj, posturálna instabilita, dystónia, spasticita, parkinsonizmus, dyzartria, psychiatrické prejavy	Akantocytóza Retinitis pigmentosa ↓ beta lipoproteíny v sére ↑ laktát v sére
MPAN (<i>c9orf72</i>)	10 (3–30)	GP, SN	Spasticita, kognitívna dysfunkcia, dyzartria, extrapyramídové a psychiatrické prejavy	Optická atrofia Axonálna motorická neuropatia
PLAN (<i>PLA2G6</i>)	Klasický 0,5–3 Atypický 4–30	GP, SN Cerebelárna atrofia a glióza, lézie bielej hmoty	Regresia vývoja, trupová hypotónia, spasticita, strabizmus, autizmus, ataxia, dyzartria, dystónia, parkinsonizmus, psychiatrické prejavy	
Aceruloplazminémia (ceruloplazmín)	40–50 (16–71)	GP, ncl. caudatus, putamen, SN, thalamus, ncl. dentati, kortex	Dyzartria, ataxia, extrapyramídové prejavy, kognitívna dysfunkcia	DM, retinálna degenerácia, mikrocytová anémia, ↓ ceruloplazmín, železo, meď a feritín v sére
Neuroferitinopatia (<i>FTL1</i>)	30–50 (13–63)	GP, ncl. caudatus, putamen, SN, thalamus, ncl. ruber, ncl. dentati, kortex, cystické zmeny putamene, GP	Dystónia, chorea, parkinsonizmus, ataxia, dyzartria, dysfágia, kognitívny deficit, psychiatrické ťažkosti	↓ Feritín v sére
BPAN (<i>WDR45</i>)	Deteriorácia v 25 (15–37)	GP, SN Generalizovaná atrofia Hyperintenzívne T1 „halo“ v mezencefale	Oneskorenie vývoja, Rett-like syndróm, epilepsia, poruchy spánku, dystónia – parkinsonizmus, kognitívna dysfunkcia	Myopia
CoPAN (<i>COASY</i>)	2–3	GP, SN, „oko tigra“	Spastická paraparéza, dystónia, parkinsonizmus, psychiatrické ťažkosti, kognitívny deficit	Axonálna motorická neuropatia
FAHN (<i>FA2H</i>)	3–10	GP, SN Cerebelárna a kmeňová atrofia, stenčenie corpus callosum	Spastická paraparéza, dystónia, dyzartria, kognitívny deficit, epilepsia	Optická atrofia

PKAN – neurodegenerácia asociovaná s pantotenát kinázou; GP – globus pallidus; SN – substantia nigra; MPAN – neurodegenerácia asociovaná s mitochondriálnym membránovým proteínom; PLAN – neurodegenerácia asociovaná s fosfolipázou A2G6; DM – diabetes mellitus; BPAN – neurodegenerácia asociovaná s beta-propeller proteínom; CoPAN – neurodegenerácia asociovaná s proteínom CoA syntetázy; FAHN – neurodegenerácia asociovaná s hydroxylázou mastných kyselín

amyloidovou angiopatiou (Charidimou, 2019). Klinické prejavy súvisia s lokalizáciou SS, najmä v prípade infratentoriálnej distribúcie je pomerne častá kombinácia ataxie, senzorineurálnej poruchy sluchu a pyramídových prejavov.

Neurodegenerácia asociovaná s akumuláciou mangánu v mozgu

Typickým MR nálezom pri akumulácii mangánu v mozgu sú relatívne symetrické T1 hyperintenzívne lézie najmä v oblasti globus pallidus, môžu byť ale prítomné aj v oblasti striata, cerebella, bielej hmoty a hypofýzy (pozri obrázok 2F). Typickým ochorením, aj keď zriedkavým, je deficit mangánového transportéra podmienený recesívnymi mutáciami v géne SLC30A10 (Stamelou, 2012). Ochorenie typicky začína dystóniou v prvej dekáde života, výnimočne sa môže prezentovať aj ako parkinsonizmus. U pacientov zvykne dôjsť k poškodeniu pečene rôzneho stupňa, laboratórne je prítomná polycytémia a nízke hladiny feritínu a železa v sére. Iné príčiny akumulácie mangánu v moz-

gu zahŕňajú získané hepatocerebrálne poškodenie (napr. pri cirhóze), profesionálnu expozíciu mangánu (napr. baníctvo, smaltovanie, zváranie), zvýšený príjem mangánu pri dlhodobej parenterálnej výžive alebo abúze metkatinónu (efedronu). U väčšiny pacientov je efektívna chelatačná liečba kalcium edetátom (Na₂Ca-EDTA) (Dusek, 2015).

Wilsonova choroba

Wilsonova choroba je autozomálne recesívne ochorenie (gén *ATP7B*) podmienené patologickým ukladaním medi najmä v pečeni, mozgu a oku. Priemerný vek nástupu neurologickej formy je 19 rokov (rozsah od 6–72 rokov), v mladšom detskom veku je častejšia hepatálna manifestácia. Z neurologických prejavov sa najčastejšie vyskytuje tremor (80%), ktorý môže byť pokojový aj akčný, často má charakter tzv. mávania krídel („wing-beating tremor“). Okrem tremoru sú často prítomné aj aknéza s rigiditou, ataxia a dystónia. Približne 65 % pacientov v priebehu ochorenia vyvinie aj psychiatrické ťažkosti zo spektra kognitívnej dysfunkcie, porúch osobnos-

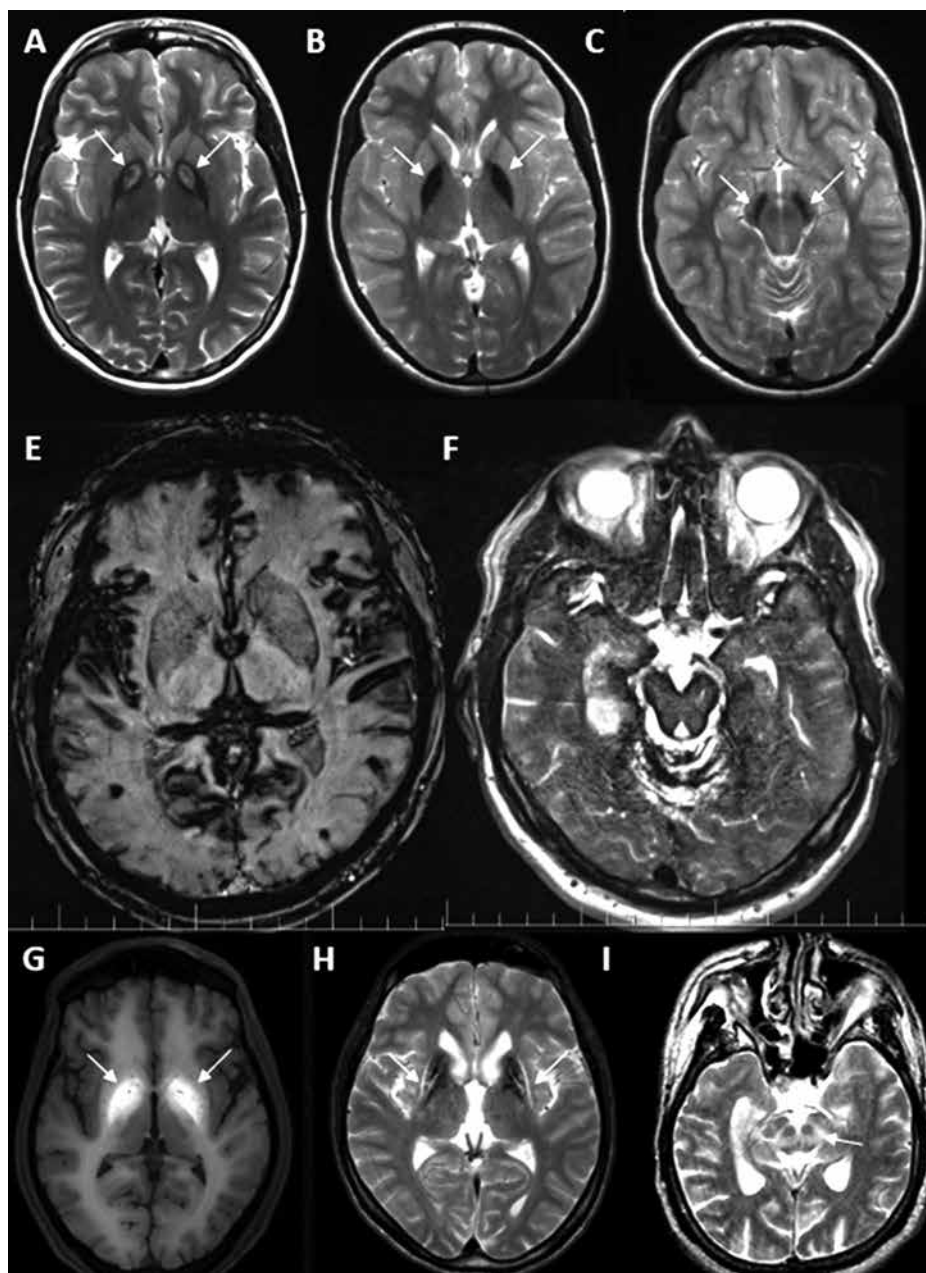
ti a nálady, psychózu alebo iné prejavy (Dusek, 2015). Typickým MR nálezom pri Wilsonovej chorobe sú symetrické hyperintenzity v T2 vážení v putamene (72 %, najmä hyperintenzívny lem putamen), GP (61 %), ncl. caudatus (61 %), talame (58 %) a ponse (20 %) (pozri obrázok 2G, 2H) (Dušek, 2015). Okrem typického MR nálezu je pri diagnostike potrebné vyšetriť Keiser-Fleischerove prstence v oku pomocou štrbinovej lampy, hladinu voľnej medi a ceruloplazmínu v sére a odpad medi v moči. Chelatačná terapia penicilamínom, zinkom alebo trientínom by mala byť začatá čo najskôr a musí byť doživotná.

Typické MR nálezy pri iných extrapyramídových ochoreniach

Huntingtonova choroba

Huntingtonova choroba je autozomálne dominantné (AD) progresívne neurodegeneratívne ochorenie, ktorého podkladom je expanzia nukleotidov CAG v géne pre huntingtin vedúca k zániku GABA-ergických neurónov, najmä

Obr. 2. MR nálezy u pacientov s akumuláciou železa, mangánu a medi v mozgu: PKAN – obraz „tigrieha oka“ v T2 vážení (A), T2 hypointenzity v GP (B) a SN (C) pri MPAN; kortikálne (E) a infratentoriálne (F) depozity železa pri superficiálnej sideróze, vedľajším nálezom je akútna ischemia v temporálnom laloku vpravo (F); T1 hyperintenzity v globus pallidus pri akumulácii mangánu v mozgu pri abúze eferónu (G), T2 hyperintenzity v bazálnych gangliách a mezencefale pri Wilsonovej chorobe (A, B, C – fotoarchív Petr Dušek, Karlova Univerzita, Praha; C, D – fotoarchív Miroslav Borsek, Ján Necpál, Nemocnica Zvolen; E – fotoarchív Pille Taba, University of Tartu, Estónsko; F, G – fotoarchív LF UPJŠ a UNLP, Košice)



v oblasti putamenu a nucleus caudatus. Typickým klinickým nálezom je triáda – chorea, demencia a psychiatrické prejavy (McColgan, 2017). V diagnostike je zo zobrazovacích vyšetrení najvýťažnejšia magnetická rezonancia mozgu, pri ktorej je najviac preukazným markerom atrofia hlavy ncl. caudatus. Zároveň sú prítomné atrofické zmeny v oblasti putamenu, ktoré sa však dajú dobre objektivizovať až pri volumetrickom vyšetrení. Kombinácia týchto zmien vedie k zväčšeniu šírky frontálnych

rohov postranných komôr (pripomínajúce balónovité rozšírenie) a predĺženiu vzájomnej vzdialenosti oboch hláv ncl. caudatus (obrázok 3) (Negi, 2014).

Syndróm tremoru/ataxie asociovaný s fragilným X chromozómom (FXTAS)

FXTAS predstavuje ďalšie neurodegeneratívne polyglutamínové ochorenie s expanziou tripletu CGG v rozmedzí 50–200 opakovaní v géne FMR1

Obr. 3. Meranie atrofie nucleus caudatus: pomer šírky frontálnych rohov postranných komôr (FH) k vzdialenosti medzi oboma hlavami nucleus caudatus (CC), resp. pomer vzdialenosti oboch hláv nucleus caudatus (CC) k vnútornej šírke lebky (IT). Postupnou atrofizáciou hlavy kau-data sa rozmer CC predlžuje a približuje sa tak až k rozmeru FH, resp. sa mení pomer CC k IT (upravené z fotoarchívu NsP Bardejov)

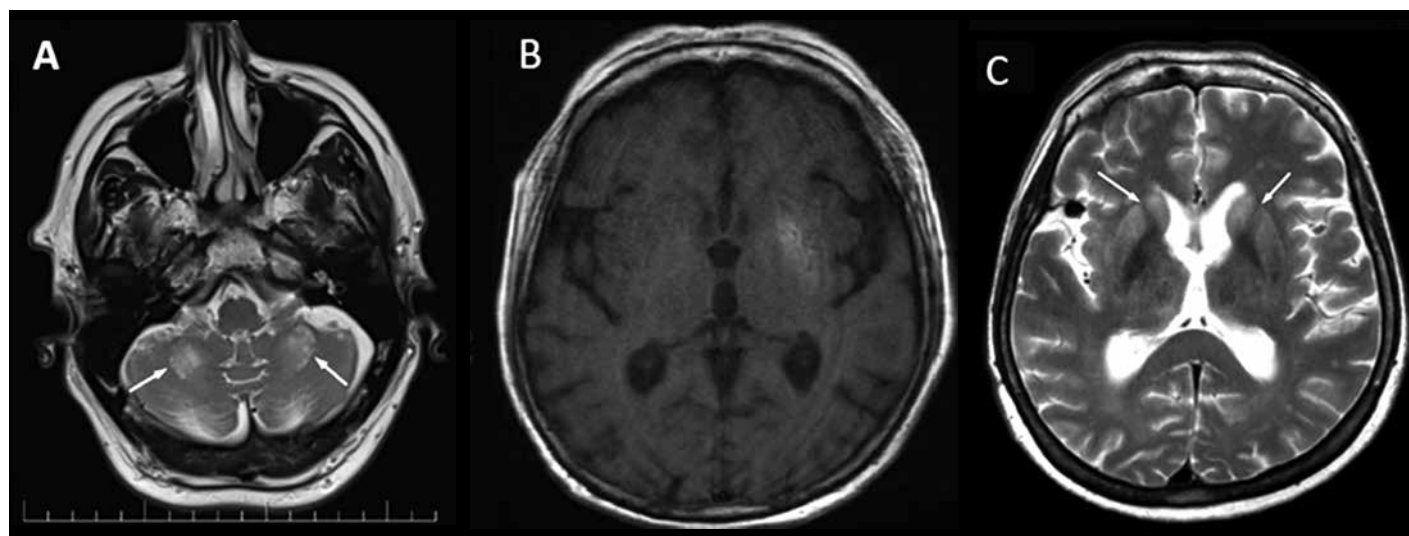


označované ako premutácia. Typickým klinickým nálezom je kombinácia ataxie s akčným tremorom začínajúca po 50. roku života. Vzhľadom na X-viazanú dedičnosť sú dominantne postihnutí muži. U pacientov však môžeme nájsť aj prejavy demencie, psychiatrických zmien, parkinsonizmu či periférnej neuropatie (Cabal-Herrera, 2020). Zásadným nálezom na MR vyšetrení mozgu sú T2 hyperintenzity v stredných mozočkových pedunkuloch (MCP sign), ktoré sú prítomné približne u 60 % postihnutých mužov (obrázok 4A). Druhým hlavným rádiologickým príznakom je T2 hyperintenzita v splenium corporis callosi vyskytujúca sa približne s rovnakou frekvenciou ako MCP sign (Leehey, 2011). Tento rádiologický obraz u staršieho pacienta s ataxiou či tremorom je výrazne sugestívny pre FXTAS, pričom nasledovať by mala indikácia genetického vyšetrenia. Menej špecifické MR nálezy zahŕňajú T2 hyperintenzity v bielej hmote ponsu, inzulý a periventrikulárnych oblastí, generalizovanú atrofiu mozgu alebo mozočka (Cabal-Herrera, 2020).

Hyperglykemická nonketotická hemichorea

Zriedkavou neurologickou komplikáciou nonketotickej hyperglykémie, najmä u osôb s DM 2. typu, je hemicho-

Obr. 4. MR nálezy pri iných extrapyramídových ochoreniach: A) T2 hyperintenzívne lézie v stredných mozočkových pedunkloch (MCP sign) u pacienta s FXTAS (fotoarchív NsP Bardejov); B) T1 hyperintenzívna lézia v oblasti ľavého striatu u pacienta s pravostrannou hemichoreou pri hyperglykémii (foto MUDr. Simona Bačová, FNsP F. D. Roosevelta v Banskej Bystrici); C) symetrické T2 hyperintenzívne lézie v ncl. caudatus a putamene u pacientky s familiárnou formou Creutzfeldt-Jacobovej choroby a potvrdenou mutáciou v géne E200K (fotoarchív LF UPJŠ a UNLP Košice)



rea. Počas epizódy hyperglykémie sa na podklade metabolických zmien v bazálnych gangliách rýchlo rozvíja jednostranná (ale môže byť aj bilaterálna) chorea alebo balizmus. Ťažkosti zvyčajne ustúpia po normalizácii hladiny glukózy v krvi (Zheng, 2020). V diferenciálnej diagnostike je MR metódou prvej voľby, typicky sa pri nej vyskytujú zmeny intenzity signálu najmä v oblasti putamenu a/alebo nucleus caudatus. V prípade jednostranných zmien sú tieto lokalizované kontralaterálne k symptómom. V T1 vážení je prítomná hyperintenzívna lézia, v T2/FLAIR sú zmeny variabilné, ale najčastejšie sú hypointenzívne, v DWI je signál s vysokou difúziou. Najviac konzistentným nálezom je hyperintenzita v T1 vážení (obrázok 4B) (Zhou, 2012). Po ústupe hyperglykémie MR nálezy postupne regredujú, avšak oveľa pomalšie ako ich klinické prejavy (Lai, 1996).

Creutzfeldt-Jakobova choroba

Creutzfeldt-Jakobova choroba (CJD) je neliečiteľné priónové ochorenie charakterizované rýchlo progredujúcou demenciou, ataxiou, myokloniami a poruchami zraku. S progresiou sa pridružujú ďalšie pyramídové, extrapyramídové a neuropsychiatrické symptómy vedúce až k akinetickému mutizmu (Uttley, 2020). Pri sporadickej aj familiárnej forme ochorenia sa pri MR vyšetrení mozgu vyskytujú zmeny v mozgovej kôre a hlbokoj sivej hmote. Tieto T2/FLAIR

hyperintenzívne zmeny postihujú najmä oblasti inzuly, cingula a gyrus frontalis superior, resp. striatum (nucleus caudatus a putamen) a talamus (obrázok 4C). Lézie sú často bilaterálne, ale nález môže byť asymetrický. Rozsah a intenzita postihnutia koreluje s dĺžkou trvania ochorenia. Najviac senzitivne na zmeny sú novšie sekvencie DWI/ADC, pri ktorých pozorujeme reštrikciu difúzie vo vyššie uvedených oblastiach. Postihnutie mozogka sa v MR obraze prejavuje atrofiou a abnormitami signálu v jeho kortexe. Pri novom variante CJD (vCJD) je priebeh ochorenia o niečo odlišný a pomalší, s typickými zmenami v zadnej časti talamu, ktoré sú najlepšie viditeľné vo FLAIR a DWI sekvenciách a označujú sa ako príznak pulvinar talami. Hoci sa tento nález dá pozorovať aj pri sporadickej a familiárnej CJD, v diagnostike vCJD má s príslušným klinickým obrazom vysokú senzitivitu aj špecificitu (Fragoso, 2017).

Záver

Diagnostika zriedkavejších ochorení s extrapyramídovou symptomatológiou môže byť niekedy mimoriadne náročná. Magnetická rezonancia nám v mnohých prípadoch ponúka vynikajúci návod na ich správne a včasné rozpoznanie. Dôležité je však upozorniť na fakt, že vyššie opísané zmeny nemusia byť výlučne patognomické pre jednotlivé diagnózy, avšak ich nález spolu s príslušným klinickým obrazom nám výraznou

mierou napomáha k ich určeniu. Zároveň však platí, že jej indikácia nie je paušálna, ale malo by jej predchádzať dôkladné klinické vyšetrenie pacienta.

Literatúra

1. Agarwal S, Gilbert R. Progressive Supranuclear Palsy. 2020 Jul 26. In: StatPearls [online]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021 Jan. PMID: 30252354.
2. Brandsma R, van Egmond ME, Tijssen MAJ. Groningen Movement Disorder Expertise Centre. Diagnostic approach to paediatric movement disorders: a clinical practice guide. *Dev Med Child Neurol* 2021; 63(3): 252–258.
3. Cabal-Herrera AM, Tassanakijpanich N, Salcedo-Arellano MJ, Hagerman RJ. Fragile X-Associated Tremor/Ataxia Syndrome (FXTAS): Pathophysiology and Clinical Implications. *Int J Mol Sci* 2020; 21(12): 4391. doi: 10.3390/ijms21124391. PMID: 32575683; PMCID: PMC7352421
4. Dusek P, Litwin T, Czlonkowska A. Wilson disease and other neurodegenerations with metal accumulations. *Neurol Clin* 2015; 33(1): 175–204.
5. Fragoso DC, da Mota Gonçalves Filho AL, Pacheco FT, Barros BR, Littig IA, Hoffmann Nunes R, Júnior ACM, da Rocha AJ. Imaging of Creutzfeldt-Jakob Disease: Imaging Patterns and Their Differential Diagnosis. *RadioGraphics* 2017; 37(1): 234–257.
6. Charidimou A, Boulouis G, Greenberg SM, Viswanathan A. Cortical superficial siderosis and bleeding risk in cerebral amyloid angiopathy: A meta-analysis. *Neurology* 2019; 93(24): e2192–e2202.
7. Klopstock T, Tricta F, Neumayr L, Karin I, Zorzi G, Fradette C, Kmiec T, Büchner B, Steele HE, Horvath R, Chinnery PF, Basu A, Küpper C, Neuhofer C, Kálmán B, Dušek P, Yapici Z, Wilson I, Zhao F, Zibordi F, Nardocci N, Aguilár C, Hayflick SJ, Spino M, Blamire AM, Hogarth P, Vichinsky E. Safety and efficacy of deferiprone for pantothenate kinase-associated neurodegeneration: a randomised, double-blind, controlled trial and an open-label extension study. *Lancet Neurol* 2019; 18(7): 631–642.
8. Lai PH, Tien RD, Chang MH, Teng MM, Yang CF, Pan HB, Chen C, Lirng JF, Kong KW. Chorea-ballismus with nonketotic hyperglycemia in primary diabetes mellitus. *AJNR Am J Neuroradiol* 1996; 17(6): 1057–64.
9. Lee JY, Yun JY, Shin CW, Kim HJ, Jeon BS. Putaminal abnormality on 3-T magnetic resonance imaging in early par-

- kinsonism-predominant multiple system atrophy. *J. Neurool* 2010; 257(12): 2065–70.
10. Lee WH, Lee CC, Shyu WC, Chong PN, Lin SZ. Hyperintense putaminal rim sign is not a hallmark of multiple system atrophy at 3T. *AJNR Am J Neuroradiol* 2005; 26(9): 2238–42.
11. Leehey MA. Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome: clinical phenotype, diagnosis, and treatment. *J. Investig. Med* 2011; 57(8): 830–6.
12. McColgan P, Tabrizi SJ. Huntington's disease: a clinical review. *Eur J Neurol* 2018; 25(1): 24–34. doi: 10.1111/ene.13413. Epub 2017 Sep 22. PMID: 28817209
13. Meissner WG, Fernagut PO, Dehay B, Péran P, Traon AP, Foubert-Samier A, Lopez Cuina M, Bezard E, Tison F, Rascol O. Multiple System Atrophy: Recent Developments and Future Perspectives. *Mov Disord* 2019; 34(11): 1629–1642. doi: 10.1002/mds.27894. Epub 2019 Nov 6. PMID: 31692132
14. Negi RS, Manchanda KL, Sanga S. Imaging of Huntington's disease. *Medical journal, Armed Forces India* 2014; 70(4): 386–8.
15. Quattrone A, Morelli M, Nigro S, Quattrone A, Vescio B, Arabia G, Nicoletti G, Nisticò R, Salsone M, Novellino F, Barbagallo G, Le Piane E, Pugliese P, Bosco D, Vaccaro MG, Chiriacio C, Sabatini U, Vescio V, Stanà C, Rocca F, Gullà D, Caracciolo M. A new MR imaging index for differentiation of progressive supranuclear palsy – parkinsonism from Parkinson's disease. *Parkinsonism & related disorders* 2018; 54: 3–8.
16. Righini A, Antonini A, De Notaris R, Bianchini E, Meucci N, Sacilotto G, Canesi M, De Gaspari D, Triulzi F, Pezzoli G. MR imaging of the superior profile of the midbrain: differential diagnosis between progressive supranuclear palsy and Parkinson disease. *AJNR Am J Neuroradiol* 2004; 25(6): 927–32
17. Stabile A, Di Lazzaro V, Colosimo C, Piazza F, Ferrarese C, DiFrancesco JC. Idiopathic infratentorial superficial siderosis of the central nervous system: case report and review of literature. *Neurol Neurochir Pol* 2018; 52(1): 102–106.
18. Stamelou M, Tuschl K, Chong WK, Burroughs AK, Mills PB, Bhatia KP, Clayton PT. Dystonia with brain manganese accumulation resulting from SLC30A10 mutations: a new treatable disorder. *Mov Disord* 2012; 27(10): 1317–22.
19. Svetel M, Tomić A, Dragašević N, Petrović I, Kresojević N, Jech R, Urgošik D, Banjac I, Vitković J, Novaković I, Kostić VS. Clinical course of patients with pantothenate kinase-associated neurodegeneration (PKAN) before and after DBS surgery. *J Neurol* 2019; 266(12): 2962–2969. doi: 10.1007/s00415-019-09499-3. Epub 2019 Aug 29. PMID: 31463603.
20. Tha KK, Terae S, Tsukahara A, Soma H, Morita R, Yabe I, Ito YM, Sasaki H, Shirato H. Hyperintense putaminal rim at 1.5 T: prevalence in normal subjects and distinguishing features from multiple system atrophy. *BMC Neurol* 2012; 12(39).
21. Uttley L, Carroll C, Wong R, Hilton DA, Stevenson M. Creutzfeldt-Jakob disease: a systematic review of global incidence, prevalence, infectivity, and incubation. *Lancet Infect Dis* 2020; 20(1): e2–e10. doi: 10.1016/S1473-3099(19)30615-2. PMID: 31876504.
22. Zheng W, Chen L, Chen JH, Lin X, Tang Y, Lin XJ, Wu J, Lin ZM, Lin JY. Hemichorea Associated With Non-ketotic Hyperglycemia: A Case Report and Literature Review. *Front Neurol* 2020; 11: 96. doi: 10.3389/fneur.2020.00096. PMID: 32158423; PMCID: PMC7052123
23. Zhou Y. Hemichorea in nonketotic hyperglycemia: Putaminal and cerebellum lesion on MR imaging. *World Journal of Neuroscience* 2012; 02(02).

Článok je prevzatý z:
Neurol. praxi 2021; 22(5): 352–357

doc. MUDr. Matej Škorvánek, PhD.
Neurologická klinika LF UPJŠ
a UNLP Košice
Trieda SNP 1, 285 04 Košice
mskorvanek@gmail.com

