Lékařská fakulta v Plzni

Univerzita Karlova

Poruchy motoriky

Autoři: Zdeňka Purkartová, Jan Cendelín, František Vožeh

Ústav patologické fyziologie LF UK Plzeň

„Modernizace didaktických metod cestou podpory systému elektronického vzdělávání“
reg.č. CZ.1.07/2.2.00/28.0198

evropský sociální fond v ČR
EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost

INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

Obsah

1. Motorika – poznámky k fyziologii ... 3
2. Poruchy hybnosti – obecné pojmy ... 5
2.1 Poruchy svalového tonu ... 5
2.2 Poruchy pohybu ... 5
3. Poruchy kortikobulbární a kortikospinální (pyramidové) dráhy ... 7
3.1. Poruchy centrálního motoneuronu ... 8
3.2 Poruchy periferního motoneuronu ... 9
3.3 Poruchy nervosvalové ploténky ... 11
4. Poruchy extrapyramidového systému ... 14
4.1 Hypokinetické syndromy – parkinsonismus ... 15
4.1.1 Parkinsonova nemoc ... 15
4.1.2 Další příklady hypokinetického syndromu: ... 15
4.2 Hyperkinetické syndromy ... 16
4.2.1 Huntingtonova nemoc (Huntingtonova chorea) ... 16
4.2.2 Wilsonova nemoc (hepatolentikulární degenerace) ... 16
4.2.3 Sydenhamova chorea (tanec sv. Víta) ... 17
5. Poruchy mozečku ... 18
5.1 Projevy poruchy mozečku – zánikový syndrom: ... 19
5.2 Projevy poruchy mozečku – iritační syndrom ... 19
6. Ataxie ... 20
6.1 Mozečková ataxie ... 20
6.2 Spinální ataxie ... 20
6.3 Vestibulární ataxie ... 21
7. Použitá a doporučená literatura ... 22

1. Motorika – poznámky k fyziologii

Pohyb = komplexní aktivity sjednocené za účelem dosažení konečného cíle (viditelný pohyb)

Dělení motorické aktivity:

dle vůle, uvědomění:

- volní
- mimovolní

dle účelu:

- opěrná (postojová) – slouží k udržování určité pozice těla
- cílená (pohybová)

dle původu:

- reflexní
- daná centrálním motorickým programem

Na každý pohyb (i reflexní motorickou činnost) je třeba pohlížet jako na výsledek komplexní souhry všech struktur motoriky!

Přehled mechanismů řízení hybnosti

Na řízení motoriky se podílejí tyto struktury:

1. Páteřní mícha
2. Mozkový kmen
3. Mozeček
4. Bazální ganglia
5. Talamus
6. Mozková kůra

Jedná se o vzájemně se ovlivňující struktury, ne pouze hierarchické uspořádání (obr. 1)!

Opěrná a cílená motorika

Opěrná motorika

- základem pohybu je svalový tonus
- na svalovém tonu je vybudován systém postojových a vzpřimovacích reflexů = opěrná motorika (závisí na činnosti retikulární formace, prodloužené míchy, pontu, středního mozku a statokinetického čidla)

Cílená motorika

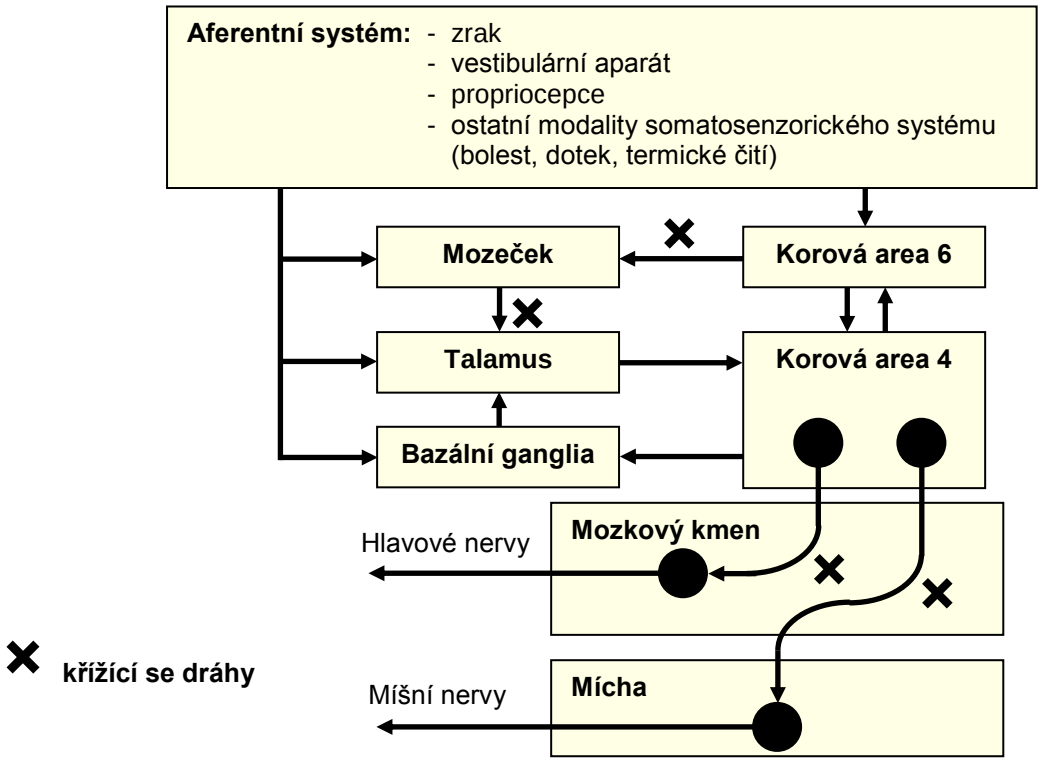
- plán volního pohybu dán činností asociační kůry
- program pro vykonání volního pohybu uskutečněn v mozečku (rychlá cílená motorika) nebo v bazálních gangliích (pomalé a ustálené pohyby)
- program se dostává přes talamus do motorické kůry, která řídí provedení pohybu

Spinální centra motoriky

Mícha:
- je nejnižším centrem řízení motoriky
- uplatňuje se v míšních reflexech a reflexní motorice
- svalový tonus je zajišťován koordinací činností alfa a gama neuronů (kombinovaný zpětnovazebný okruh)
- informace o stavu svalu jsou trvale předávány do příslušného spinálního centra

Mozkový kmen:
- prodloužená mícha a Varolův most se podílejí na mimice, fonaci a řeči
- střední mozek je centrem nepodmíněných zrakových a sluchových reflexů – zajišťuje pohyby hlavy a těla jako reakci na světelnou nebo zvukovou stimulaci, dále zajišťuje reflexy vzpřimovací
- celý mozkový kmen se podílí na řízení postojové motoriky
- retikulární formace (rozprostřena po celé délce mozkového kmene):
    - účastní se řízení proprioceptivních reflexů (gama systém), postojových reakcí, vzpřimovacích reflexů, úmyslných pohybů (descendentní facilitační systém)
    - descendentní inhibiční systém naopak tlumí míšní reflexy
    - zajišťuje integraci informací z proprioceptorů, exteroceptorů a statokinetického čidla s informacemi z mozečku, mozkového kmene, hypotalamu a mozkové kůry

Poznámky k fyziologii dalších struktur viz níže, kapitoly 3,4,5.



Obr. 1: Účast jednotlivých struktur na řízení cíleného pohybu.

2. Poruchy hybnosti – obecné pojmy

Narušená činnost hybného systému se týká:
- svalového tonu
- hybnosti

Obě poruchy se často vyskytují souběžně, ale lze je klasifikovat odděleně.

2.1 Poruchy svalového tonu

Zvýšený svalový tonus:

a) spasticita:
- vzniká při poškození kortikospinálních nebo kortikobulbárních drah, mimopyramidových drah po odeznění akutního stádia
- pasivně napínaný sval klade odpor, pak se končetina pérovitě vrací zpět do původní polohy
- při překonání maximálního odporu svalu dojde k náhlému povolení, další pasivní pohyb je pak možné vyvolat lehce (tzv. fenomén kapesního nože)

b) rigidita:
- zvýšení plastického tonu
- vzniká při poškození určitých supraspinálních regulačních okruhů (např. poškození dopaminergní substancia nigra (v případě Parkinsonovy choroby)
- pasivně napínaný sval klade od začátku až do konce stejný odpor, ten se ale někdy během pasivního pohybu i vícekrát poruší náhlým povolením svalového tonu (tzv. fenomén ozubeného kola)

Snížený svalový tonus:

hypotonie: vzniká z různých důvodů, majících původ v porušení některých částí reflexního oblouku na spinální úrovni nebo některých částí supraspinálních regulačních okruhů svalového tonu

2.2 Poruchy pohybu

paréza: částečná neschopnost aktivního volního pohybu

plegie: úplná ztráta schopnosti aktivního volního pohybu

monoparéza, monoplegie: postižení pouze jedné končetiny
hemiparéza, hemiplegie: postižení jedné poloviny těla (pravé/levé)
paraparéza, paraplegie: současné postižení obou dolních (méně často obou horních) končetin
kvadruparéza, kvadruplegie: postižení všech končetin

kontraktury: fixované držení končetiny nebo jiné části těla v neměnné poloze

hyperkineze: chorobné, abnormální, mimovolní pohyby, které ruší volní či reflexní hybnost. Patří k nim:

- tremor (třes): jde o rytmickou mimovolní hyperkinezi některé části těla, která je způsobena kontrakcemi agonistů i antagonistů buď v klidu (klidový tremor), při statické inervaci (statický tremor) nebo při pohybu (intenční tremor)
- křeče (spasmy): mimovolní kontrakce jednotlivých svalů nebo svalových skupin příčně pruhovaného nebo hladkého svalstva (tonické: déle trvající svalová křeč, klonické: přerušovaná svalová křeč)
- fascikulace: spontánní kontrakce skupiny svalových vláken (části nebo celé motorické jednotky), viditelné jako vlnění nebo záškuby pod kůží, nemají však lokomoční efekt
- fibrilace: spontánní kontrakce jednotlivých svalových vláken, nejsou vidět, prokazují se elektromyograficky
- myoklonie: krátce trvající klonické záškuby postihující jednotlivé svaly nebo části končetin i trupu; často postihují i mimické svalstvo
- tiky: mimovolní hyperkineze vznikající při poškození mimopyramidového systému; postihují nepravidelně většinou malé svalové skupiny
- balismus: prudké mimovolní pohyby s velkými exkurzemi a intenzitou
- chorea: samovolné, náhodné, nepředvídatelné pohyby v různých částech těla, zvláště na končetinách a v obličeji (někdy připomínající tanec)
- atetóza: pomalé kroutivé pohyby; při postižení krčního svalstva se nazývají torticollis

bradykineze: zpomalený průběh pohybu

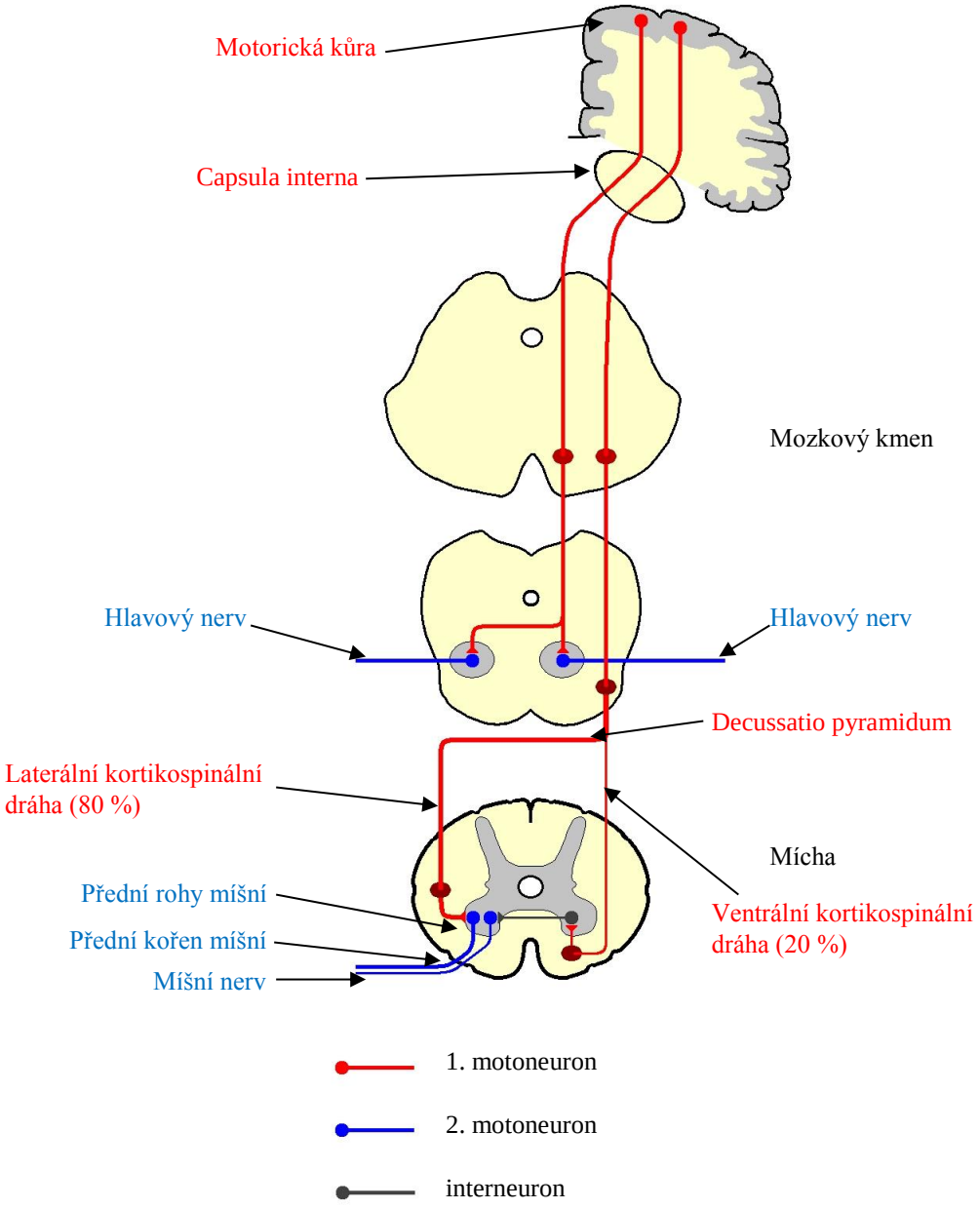
hypokineze: snížení rozsahu (amplitudy) pohybů

akineze: porucha zahájení volních pohybů

3. Poruchy kortikobulbární a kortikospinální (pyramidové) dráhy

Motorický (pyramidový) systém se skládá z (obr. 2):

- **centrálního motoneuronu** (pyramidové buňky v motorických oblastech mozkové kůry), jeho axony tvoří kortikobulbární a kortikospinální trakt
- **periferní motorické jednotky** (periferní motoneuron, nervosvalová ploténka, příčně pruhovaný sval)



Obr. 2: Schéma motorické dráhy.

3.1. Poruchy centrálního motoneuronu

- nervová vlákna pyramidové dráhy vychází z motorických korových oblastí a končí v předních rozích míšních (kortikospinální trakt)
- část vláken vychází z parietálního laloku a končí v zadních rozích míšních (umožňují modulaci pohybu)
- kortikospinální trakt sestupuje ipsilaterálně přes capsula interna do prodloužené míchy, na úrovni spojení prodloužené a krční míchy se většina vláken kříží (tvoří laterální kortikospinální trakt)
- asi 20% vláken běží bez křížení (ventrální kortikospinální trakt), k dalšímu zkřížení dojde až na úrovni příslušného míšního segmentu a část (10%) zůstane nezkřížena
- kortikobulbární vlákna vycházejí z laterálních částí frontálního a parietálního laloku, tvoří pak synapse s motorickými neurony v jádrech motorických hlavových nervů, běží ipsilaterálně i kontralaterálně k jádrům hlavových nervů (výjimka: n. facialis – v části pro inervaci dolní poloviny obličeje pouze vlákna z kontralaterální hemisféry)
- modulaci volního pohybu uskutečňují dráhy: vestibulospinální, retikulospinální, tektospinální, rubrospinální

Centrální (spastická) obrna

= postižení centrálního motoneuronu v kterékoli části jeho průběhu
Příčiny: nejčastěji oběhové poruchy (ischemie, krvácení), dále úrazy hlavy, autoimunitní demyelinizační procesy, neuroinfekce, tumory
Závažným místem lokalizace lézí je oblast capsula interna – pyramidová dráha je zde soustředěna do malého prostoru, ten bývá často postižen hemoragií nebo ischemií, která poškodí všechna vlákna dráhy!

Příznaky:
- **obrna**: snížení aktivní hybnosti
- **svalová hypertonie** typu spasticity (spastická obrna), ale v akutním stádiu nejprve hypotonie (stadium šoku)
- **hyperreflexie** (odpadá tlumivý vliv kůry na reflexní okruh periferního motoneuronu): zvýšená výbavnost reflexů, dochází i k rozšíření reflexogenní zóny, reflex lze vyvolat i ze vzdálenějších míst než obvykle
- **výskyt tzv. patologických reflexů** (normálně se u zdravých jedinců nevyskytují, fyziologické pouze do stabilizace vertikální polohy těla, tj. cca do 12. – 18. měsíce po narození), např. reflex Babinského – příznak extenze palce nohy po podráždění vnějšího okraje plosky nohy či hromadných reflexů (např. mass reflex, kdy při podobném podráždění dojde k flexi v kyčelním i kolenním kloubu, mikci, defekaci, eventuálně i k pocení a změně prokrvení jako důsledek iradiace podráždění v míše pod místem léze)
- není, zejména zpočátku, významná atrofie svalová, tomu brání neustálý přívod vzruchů, které vyvolávají hypertonii (nebo jen mírná atrofie z inaktivity)
- porušení kortikobulbárních a kortikospinálních drah v pontu vede k úplné ztrátě hybnosti při plně zachovalém vědomí, **tzv. locked-in syndrom**, může napodobovat kóma nebo vegetativní stav (postižený je schopen pouze mrkání a vertikálního pohybu očí)

3.2 Poruchy periferního motoneuronu

- periferní motoneuron je součástí periferní motorické jednotky (spolu s nervosvalovou ploténkou a vlákny příčně pruhovaného svalu inervovanými daným neuronem)
- těla periferních motoneuronů jsou umístěna v předních míšních rozích a v jádrech hlavových nervů
- vlákna jednoho motoneuronu inervují různý počet svalových vláken (v závislosti na typu svalů a jemnosti pohybů), která se pak kontrahují synchronně

Periferní (chabá) obrna

= poškození kterékoli části spinálního motoneuronu nebo kmenového motoneuronu (v případě motorických hlavových nervů)

Příčiny: oběhové poruchy, záněty, nádory, úrazy, degenerativní onemocnění atd.

Příznaky:
- snížení až ztráta aktivní hybnosti – **hypokineze až akineze**
- snížení svalového tonu - **hypotonie až atonie**
- snížení až vymizení šlachosvalových reflexů – **hyporeflexie až areflexie** (z důvodu porušení motorických vláken se vyřadí sval)
- **svalová atrofie**, úbytek svalové hmoty začíná za 2-3 týdny po přerušení nervových vláken, tzv. deeferentační neurogenní atrofie (svalové vlákno nemůže existovat bez spojení s neuronem), dochází k atrofii celých motorických jednotek, tj. všech vláken, která příslušný axon inervoval
- **trofické změny na kůži** (porucha trofické inervace kůže): kůže je hladká, tenká, bledá nebo cyanotická, olupuje se, nehty jsou lomivé, patrna porucha ochlupení, později se tvoří vředy a dekubity
- spontánní **fibrilace a fascikulace** (cca po 3 týdnech): způsobeny spontánní aktivitou nervosvalové ploténky (důsledek nadbytku acetylcholinu)
- denervované svaly postupně podléhají **vazivovým změnám**

Charakter poruchy motoriky dle lokalizace léze
Typ obrny a její distribuce na těle závisí na lokalizaci a rozsahu léze motorické dráhy. V některých lokalizacích (mozkový kmen, mícha) může léze poškodit 1. i 2. motoneuron a centrální obrna určité části těla se pak kombinuje s periferní obrnou oblasti jiné. Přerušení všech vláken odpovědných za inervaci určitého svalu vede k jeho plegii, zánik pouze části vláken způsobí parézu. Často léze postihne kromě motorické dráhy také anatomicky blízké struktury jiných funkčních systémů, a proto se motorická porucha může kombinovat např. s poruchami senzorickými, vegetativními apod.

Příklady lokalizací ložiskové léze pyramidového systému a jeho motorických projevů:

1. Korová léze gyrus praecentralis
   - porucha hybnosti distálních partií kontralaterálních končetin, zvláště postižení fragmentace pohybu akrálních částí

2. Kompletní léze capsula interna
   - kontralaterální centrální hemiplegie
3. Alternující kmenové syndromy (obr. 3)

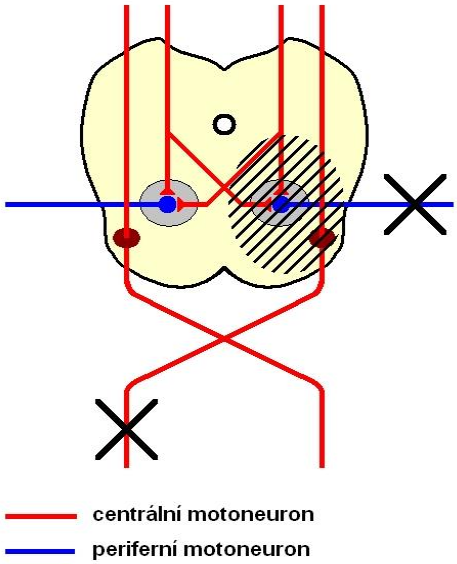
= jednostranné poškození mozkového kmene, řada syndromů lišících se postižením konkrétních jader hlavových nervů
- kontralaterální centrální hemiplegie z přerušení kortikospinální dráhy a ipsilaterální periferní obrna určitého hlavového nervu z destrukce jeho jádra

4. Úplné příčné přerušení míchy
   - oboustranná centrální obrna pod úrovní léze z přerušení kortikospinální dráhy a periferní obrna v úrovni léze z destrukce motoneuronů předních rohů míšních
   - léze v oblasti krční míchy → kvadruplegie (nad C4 též obrna bránice), léze v oblasti hrudní míchy → paraplegie

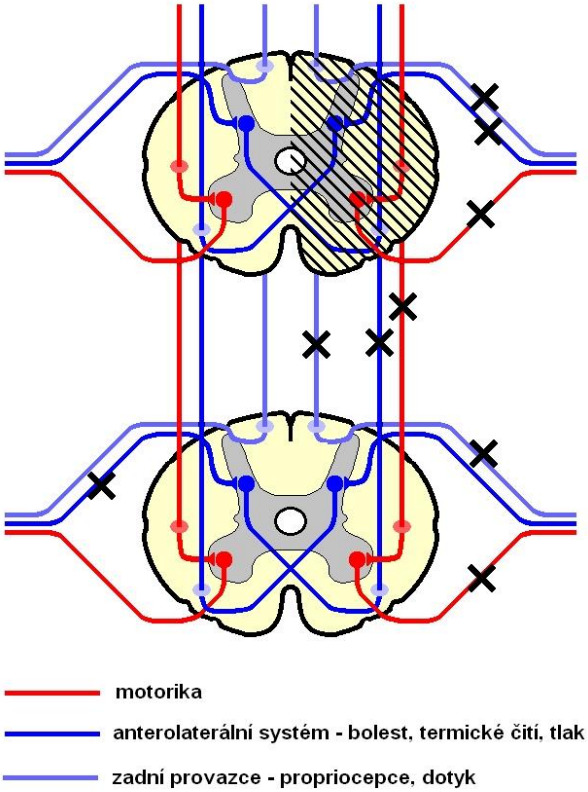
5. Brown-Séquardův hemisyndrom míšní (obr. 4)
   = přerušení poloviny míchy (pravé/levé)
   - ipsilaterální centrální obrna pod úrovní léze z přerušení kortikospinální dráhy a ipsilaterální periferní obrna v úrovni léze z destrukce motoneuronů předních rohů míšních

6. Přerušení předního míšního kořene
   - ipsilaterální periferní obrna svalů inervovaných z daného míšního segmentu

7. Přerušení periferního nervu
   - periferní obrna svalů inervovaných daným nervem



Obr. 3: Schéma postižení motorických drah při alternujících kmenových syndromech.



Obr. 4: Schéma postižení motorických a senzitivních drah při Brown-Séquardově míšním hemisyndromu.

3.3 Poruchy nervosvalové ploténky

Nervosvalová ploténka = útvar, na kterém je zakončeno motorické nervové vlákno na svalovém vláknu kosterního svalu (obr. 5)

- vlastní přenos vzruchu z nervového vlákna na vlákno svalové je uskutečněn pomocí acetylcholinu (akční potenciál dosáhne terminální části nervu, následuje uvolnění vezikul s acetylcholinem do synaptické štěrbiny)
- následuje interakce acetylcholinu s nikotinovými cholinergními receptory a depolarizace postsynaptické membrány nervosvalové ploténky
- je vyvolán svalový akční potenciál (po překročení prahového potenciálu excitabilní membrány svalových buněk)
- acetylcholin na nervosvalové ploténce je odbourán acetylcholinesterázou (membrána ploténky se může repolarizovat a reagovat na další uvolnění acetylcholinu)

Poruchy převodu nervového vzruchu na sval:

1. Útlum tvorby acetylcholinu nebo jeho snížené uvolňování:

Botulismus (otrava botulotoxinem)

- botulotoxin se ireverzibilně spojuje s cholinergními zakončeními motorických nervů
- blokuje syntézu i uvolnění acetylcholinu
- k prvním příznakům otravy patří poruchy vidění (diplopie), závratě, dysartrie, dysfagie
- rychle se rozvíjí paralýza svalů vedoucí až k respiračnímu selhání

Myastenický (Lambertův-Eatonův) syndrom

- porucha uvolňování acetylcholinu z nervových zakončení
- příčina není známa
- postihuje svalstvo pažního a pánevního pletence, trupu a dolních končetin
- přidružují se i poruchy senzorické (parestézie) a vegetativní (suchost v ústech, zácpa, poruchy mikce, impotence)
- v polovině případů současně výskyt malobuněčného karcinomu plic

2. Kompetitivní blokáda cholinergního receptoru:

Tubokurarin a kurareformní látky

- odvozeny od alkaloidu kurare (šípový jed)
- dnes využívány při celkové anestezii jako myorelaxancia
- potlačují účinek acetylcholinu na motorickou jednotku
- lze antagonizovat acetylcholinem (např. zvýšením jeho koncentrace blokádou acetylcholinesterázy)

3. Dlouhodobá depolarizace nervosvalové ploténky:

Starší typ myorelaxancií typu sukcinylcholinu

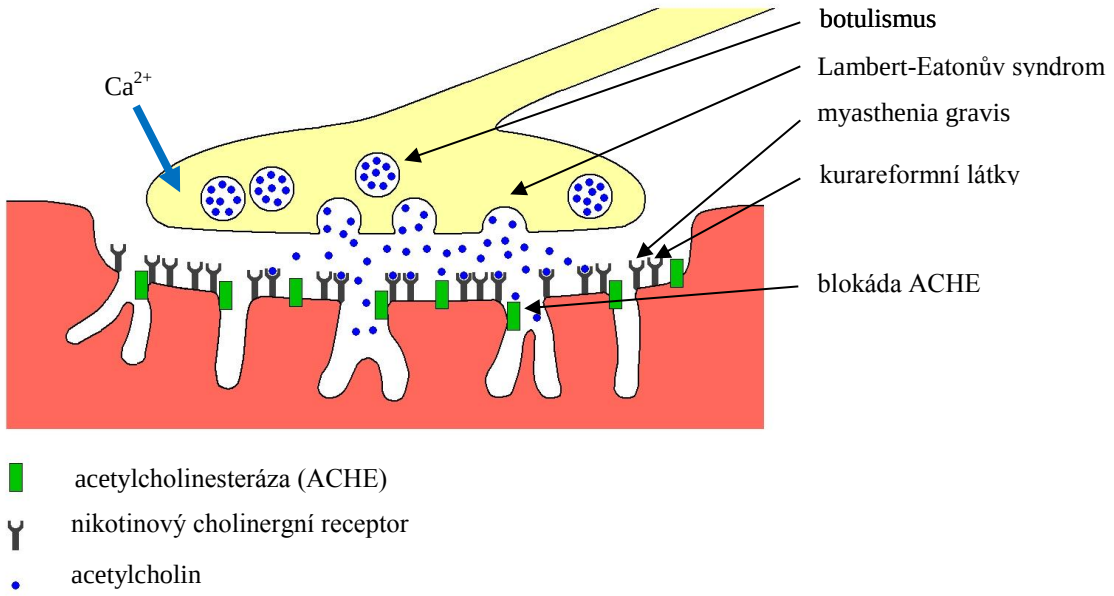
- vyvolávají počáteční záškuby svalů: působení podobné jako acetylcholin (depolarizace, vznik akčního potenciálu)
- paralýza svalů je dlouhodobá (do degradace příslušné látky)

4. Blokáda acetylcholinesterázy

- krátkodobé (reverzibilní) blokátory: např. fysostigmin, neostigmin – využití k terapii myasthenia gravis, antagonizaci kurareformních myorelaxancií
- dlouhodobé blokátory: organofosfáty (bojové chemické látky, insekticidy)
- snížení odbourávání acetylcholinu a vzestup jeho koncentrace v synaptické štěrbině

5. Další onemocnění nervosvalové ploténky:

Myasthenia gravis
- autoimunitní onemocnění
- typická tvorba protilátek proti acetylcholinovému receptoru na nervosvalové ploténce
- cirkulující protilátky se váží na receptory, dochází k poruše převodu vzruchů z nervu na sval
- postiženo především svalstvo hlavy, končetin, interkostální svaly a bránice
- hlavním příznakem je svalová slabost a snadná unavitelnost (typické prvotní příznaky: ptóza horních víček a diplopie)
- často spojeno s perzistujícím tymem v dospělosti



Obr. 5: Schéma nervosvalové ploténky a možné poruchy její funkce.

Další klinické syndromy a nozologické jednotky spojené s postižením motorického systému:

Spinální muskulární atrofie
- podkladem je degenerace motoneuronů předních rohů míšních, v některých případech i motoneuronů mozkového kmene
- příznaky typické pro periferní obrnu (počátek jako svalová slabost a hypotonie)
- dle věku vzniku a progrese lze odlišit jednotlivé formy (akutní infantilní, pozdně juvenilní, adultní forma)

Amyotrofická laterální skleróza

- degenerace centrálního i periferního motoneuronu
- postižena i jádra hlavových nervů (n. IX., X., XI., VII., V.)
- etiologie neznámá, snad původ virový nebo autoimunitní (u familiárního výskytu zjistěna řada mutací genu Cu-, Zn-superoxiddismutázy – SOD)
- začíná často jako bulbární forma s dysfagií a dysartrií
- později příznaky periferní i centrální obrny (svalová slabost, atrofie, hyperreflexie, spasticita svalů, patologické reflexy)
- onemocnění progreduje a obvykle končí smrtí do 3 let (pokles krevního tlaku, arytmie, zástava dechu)

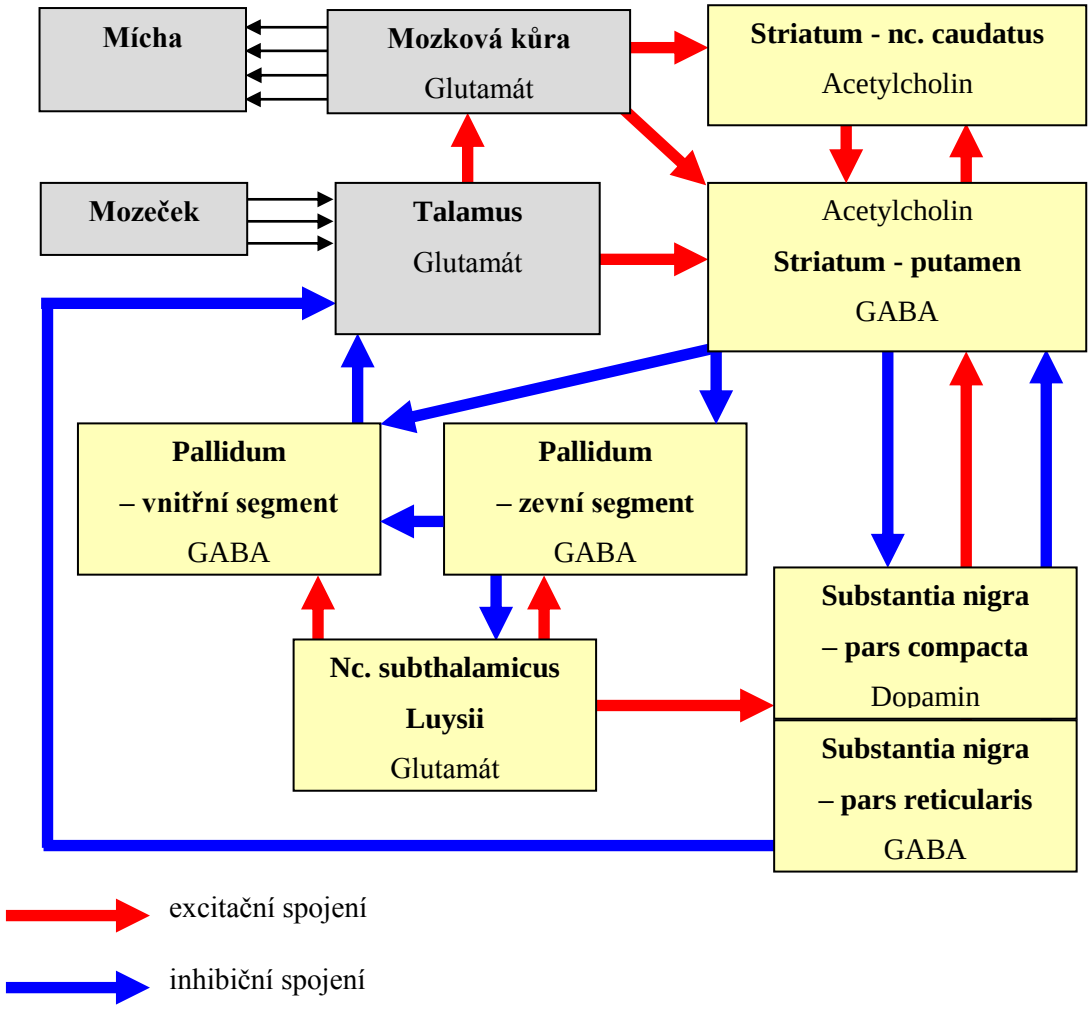
Demyelinizační polyneuropatie

- vrozené nebo získané
- jde o postižení myelinových pochev nebo Schwannových buněk (produkují myelin v periferním nervovém systému)
- projevují se motorickou slabostí, mírnou ztrátou citlivosti a generalizovanou ztrátou šlachosvalových reflexů
- v těžkých případech i respirační selhání při demyelinizaci interkostálních nervů a n. phrenicus
- etiologie: faktory genetické a autoimunitní
- typický příklad: syndrom Guillain-Barrého (zánětová polyneuropatie)

4. Poruchy extrapyramidového systému

Extrapyramidový motorický systém zahrnuje:
- bazální ganglia
- motorická jádra v mozkovém kmeni
- talamická jádra ovlivňující motoriku
- mozeček

Hlavní funkce extrapyramidového systému: koordinace zahájení i průběhu volních i mimovolních pohybů, udržování a modulace svalového tonu, postoje a polohy (obr. 6)



Obr. 6: Zapojení bazálních ganglií.

Bazální ganglia zahrnují:
- nucleus caudatus a putamen (dohromady tvoří funkční jednotku zvanou striatum)
- globus pallidus (pallidum)
- substantia nigra
- nucleus subthalamicus Luysii

někdy bývají přiřazeny:

- nucleus basalis Meynerti
- nucleus acumbens
- nucleus ruber
- jádra amygdaly

Funkce bazálních ganglií: vypracování mimovolních pohybových programů, řízení směrování, amplitudy, rychlosti a síly mimovolních i volních pohybů
Hlavní projevy jejich postižení:

- poruchy svalového tonu
- poruchy postoje
- snížená pohybová aktivita
- mimovolní patologické pohyby

4.1 Hypokinetické syndromy – parkinsonismus

= klinický syndrom zahrnující tyto příznaky: hypomimii, flexi trupu, zpomalení volních pohybů, poruchy chůze, ztížení přechodu z klidu do pohybu, rigiditu svalů, klidový třes

Společný znak tohoto syndromu: **poškození nigrostriatálního dopaminergního systému**

4.1.1 Parkinsonova nemoc

- neurodegenerativní postižení substantia nigra
Etiologie: není známa, snad vliv exogenních toxinů (herbicidy), asi u 20 % pacientů vliv dědičnosti (genetická dispozice zvyšuje citlivost nigrostriatálního systému k toxickým vlivům)
Patofyziologická podstata: progresivní ztráta (apoptóza) pigmentových dopaminergních neuronů zajišťujících eferentaci ze substantia nigra do striata, následuje tedy deficit dopaminu v nigrostriatálním systému (ve srovnání s cholinergní aktivitou)

Příznaky:

- klidový třes, zesiluje při emocích, mizí ve spánku, třes prstů je popisován jako tzv. počítání peněz
- svalová rigidita
- zpomalení pohybů (bradykineze)
- nestabilita postoje
- poruchy chůze, zejména obtíže s jejím zahájením, krátké kroky, obtížné též zastavení nebo změna směru chůze
- pokles hlasitosti mluvy
- únava až apatie
- později rigidita postihující hlavně flexory (flexní držení trupu a končetin)
- hypomimie (tvář nevyjadřuje emocionální výrazy)
- též postižení autonomního systému: zvýšené pocení, systémová hypotenze, periferní vazomotorická nestabilita, zácpa, poruchy vyprazdňování močového měchýře
- paradoxní kineze – náhlá, časově omezená schopnost téměř normální cílené hybnosti (tanec, přesná střelba) v důsledku enormního emocionálního zážitku (radost, vztek)

4.1.2 Další příklady hypokinetického syndromu:

Progresivní supranukleární degenerace
= ztráta neuronů v globus pallidus, nucleus subthalamicus, substantia nigra, v periventrikulární šedé hmotě, v nucleus dentatus mozečku

Kortikobazální degenerace
= atrofie kůry v gyrus praecentralis, frontálním laloku, přední části týlního laloku, ztráta pigmentových neuronů v substantia nigra a locus coeruleus

Nigrostriatální degenerace
= ztráta neuronů ve striatu

Olivopontocerebelární atrofie
= atrofie jader v pontu, dolní olivy a kůry mozečku

Parkinsonismus z jiných příčin
- z poruchy cévního zásobení bazálních ganglií
- z hypoxie a otravy CO nebo manganem

4.2 Hyperkinetické syndromy

= vznikají v důsledku snížení tlumivého působení motoriku ovlivňujících (motorických) jader talamu na korové motorické oblasti

4.2.1 Huntingtonova nemoc (Huntingtonova chorea)

Etiologie: vrozené, autozomálně dominantní onemocnění (mutace genu pro huntingtin lokalizovaného na 4. chromozomu, zvýšené opakování CAG tripletu vedoucí k prodloužení polyglutaminové sekvence v huntingtinu)
Patofyziologická podstata: degenerace neuronů striata, tj. porucha modulace motorického výstupu z bazálních ganglií
Klinicky se obvykle začíná projevovat v dospělosti (kolem 30. roku života).

Příznaky:
- progresivní hyperkineze, choreatické pohyby prakticky celého těla
- demence subkortikálního typu: ztráta paměti, zpomalení duševních pochodů, apatie, emoční labilita, nedostatečná péče o osobní hygienu, rozpad osobnosti
- nemoc trvá většinou 10 – 30 let, samotná není smrtelná, příčinou smrti jsou obvykle pády, pneumonie z imobility

4.2.2 Wilsonova nemoc (hepatolentikulární degenerace)

Etiologie: autozomálně recesivní dědičnost, mutace genu kódujícího transmembránovou ATPázu transportující měď
Patofyziologická podstata: neefektivní vazba mědi na ceruloplasmin (vazba mědi na ceruloplasmin snižuje tvorbu volných radikálů), měď se pak ukládá ve tkáních, např. v mozkové kůře, bazálních gangliích (dominuje atrofie putamen), játrech, pankreatu, ledvinách, kostech, kloubech, rohovce atd.

Příznaky z postižení bazálních ganglií a mozkové kůry:
- dystonie

- svalová rigidita
- rozmáchlé pohyby
- mentální retardace (z ukládání mědi v mozkové kůře)
- pokud není choroba léčena, vede chronická intoxikace mědí k jaternímu selhání

4.2.3 Sydenhamova chorea (tanec sv. Víta)

Etiologie: streptokoková infekce
Patofyziologie: postižení striata, corpus Luyisii a nucleus subthalamicus (snížení obsahu GABA v těchto strukturách)
Příznaky: akutní chorea, příznaky mizí po 3-4 měsících, většinou postihuje děti školního věku

5. Poruchy mozečku

Mozeček zahrnuje tři fylogeneticky různě staré části:

Archicerebellum (vestibulocerebellum - flokulo-nodulární lalok)
- odpovídá především za kontrolu rovnováhy
- informace dostává ze statokinetického čidla, proprioreceptorů, dále o očních pohybech
- eferentní signalizace směřuje do vestibulárních jader, talamu a retikulární formace

Paleocerebellum (spinocerebellum - přední lalok, část vermis včetně mozečkových tonzil)
- zajišťuje správné držení posturálního svalstva – udržování rovnováhy při stoji i pohybu
- má aferentní informace z proprioreceptorů
- eferentní signalizace směřuje do talamu, primární motorické kůry ve frontálním laloku, ke spinálním motoneuronům

Neocerebellum (cerebrocerebellum - mozečkové hemisféry, střední část vermis)
- obsahuje programy pro volní motoriku, podílí se na zahájení a provedení volního pohybu
- kortiko-ponto-cerebelo-dentato-talamo-kortikální uzavřený okruh umožňuje zahájení a průběh volní motoriky, 2× se kříží, proto mozečková hemisféra ovlivňuje pohyby na stejnostranné polovině těla

Dle nové koncepce cerebella je mozeček zapojen i do vyšších, tj. kognitivních funkcí, účastní se v procesech paměti a učení a v afektivních funkcích!

Příčiny poškození mozečku:
- poruchy získané v embryonálním vývoji (často spojené s postižením mozkového kmene)
- intoxikace: nejčastěji akutní nebo chronická intoxikace etanolem
- traumata
- vaskulární příčiny: ischemie, hemoragie
- nádory mozečku: způsobují destrukci tkáně mozečku, narušují cirkulaci likvoru (až vznik hydrocefalu)
- poruchy myelinizace: sclerosis multiplex, akutní diseminovaná encefalomyelitida po infekci virem varicelly
- spinocerebelární degenerace = heterogenní skupina dědičných onemocnění ovlivňujících mozečkovou kůru, míchu, periferní nervy:
    - ❖ Friedreichova ataxie – autozomálně recesivní onemocnění, postižený gen kóduje mitochondriální protein frataxin (spojen s metabolismem železa), již v první dekádě života rozvoj ataxie, dysartrie, hyporeflexie, ztráta čití bolesti a tepla
    - ❖ Ataxia teleangiectatica – autozomálně recesivní onemocnění, ataxie je spojena s teleangiektáziemi v kůži, ve spojivkách, v plicní cirkulaci, v játrech, přidružuje se obvykle imunodeficience se zvýšeným výskytem nádorů
    - ❖ Spinocerebelární ataxie – autozomálně dominantní degenerativní onemocnění (známo více než 30 typů), v ČR nejčastěji typ SCA2, podstatou SCA2 je prodlužování repetice CAG tripletu v oblasti exonu 1 genu pro ataxin-2 na 12. chromozomu; progredující ataxie, slábnoucí šlachové reflexy, dále rozvoj amyotrofie, kognitivní poruchy, demence

5.1 Projevy poruchy mozečku – zánikový syndrom:

Zánikový mozečkový syndrom má v oblasti motoriky 3 základní projevy:

1) **mozečková ataxie** (viz níže) - sestává z
   - asynergie = porucha koordinace pohybů, chybí souhra činnosti jednotlivých svalových skupin (končetin = malá asynergie, trupu = velká asynergie)
   - hypermetrie = opožděná a nedostatečná kontrakce antagonistů (opožděné ukončení pohybu), nepřesné cílení pohybu, přestřelování
   - adiadochokineze = neschopnost provádět rychlé alternující pohyby
2) **intenční tremor** – objevuje se při cíleném pohybu
3) **pasivita** (mozečková hypotonie) – snížené svalové napětí, zvýšený rozsah pohybu v kloubech a snížený odpor kladený pasivnímu pohybu

Z těchto základních projevů plynou jednotlivé dílčí příznaky:

- poruchy stoje (ataxie stoje): titubace, pády převážně dozadu, nezávislé na poloze hlavy, stoj o široké bázi
- poruchy chůze (ataxie chůze): vrávorání, úchylky dozadu (retropulse) i dopředu (propulse)
- poruchy řeči přerývaná, sakadovaná (skandovaná) řeč z asynergie a adiadochokineze orofaciálního a dýchacího svalstva
- poruchy svalového tonu: hypertonie extenzorů trupu a hypotonie svalů končetin
- okohybné poruchy – pohledový nystagmus, neschopnost plynulého sledování pohledem z asynergie a hypermetrie okohybných svalů
- makrografie – z hypermetrie

Vedle motorických poruch se poškození mozečku projevuje kognitivně-afektivním syndromem.

Jednotlivé projevy poruchy mozečku mohou být vyjádřeny různou měrou podle toho, zda je postižený celý mozeček nebo některá z jeho částí.

5.2 Projevy poruchy mozečku – iritační syndrom

- protiklad zánikového syndromu, připomíná parkinsonismus
- zvýšený plastický tonus flexorů
- flekční držení trupu a končetin
- klidový třes
- hypokineze až akineze

6. Ataxie

= porucha koordinace pohybů

- volní pohyby jsou v zásadě možné
- svalová síla je nezmenšena (na rozdíl od obrny)
- porušena je souhra činnosti jednotlivých svalů a svalových skupin
- vázne návaznost jednotlivých složek komplexního pohybu a jeho odměřování
- je tak narušen průběh pohybů a snížena jejich účelnost
- v těžších případech je znemožněna lokomoce a sebeobsluha (invalidizace pacienta)

Typy ataxií:

- mozečková
- spinální
- vestibulární

6.1 Mozečková ataxie

- je jedním z projevů zánikového mozečkového syndromu (příčiny viz výše)
- sestává z těchto dílčích poruch:
    1) asynergie (viz výše)
    2) hypermetrie (viz výše)
    3) adiadochokineze (viz výše)

Z těchto základních složek mozečkové ataxie vyplývají jednotlivé dílčí příznaky (podrobně viz kapitola 5.1):

- poruchy stoje a držení těla (ataxie stoje)
- poruchy chůze (ataxie chůze)
- poruchy řeči
- okohybné poruchy
- makrografie

K mozečkové ataxii se přidružují další projevy poruchy mozečku (viz výše).

Mozečková ataxie se příliš nezhoršuje při zavření očí (narušeno je zpracování informací poškozeným mozečkem, příčina ataxie je v centrální poruše koordinace pohybů, nikoliv v nedostatku informací)!
Na rozdíl od vestibulární ataxie jsou výchylky chůze a výkyvy předpažených končetin obvykle různými směry.

6.2 Spinální ataxie

- syndrom zadních míšních provazců
- ztráta hluboké citlivosti (receptory v kloubech, chrupavkách, fasciích a svalech) a částečně taktilního čití, zachováno termické čití a bolest = tabická disociace čití
- tabes dorsalis – součást 3. stadia syfilis (neurolues)

- jiné možné příčiny: deficit vitaminu B12, demyelinizační procesy, HIV infekce, mechanické poškození zadní části míchy

Příznaky:
- dysmetrie – svalstvo se špatně mobilizuje, neudrží směr pohybu, nezasáhne cíl pohybu
- prudké, nepravidelné výkyvy, záškuby, kymácení
- nadměrné vymršťování a přidupávání dolních končetin (tzv. chůze pruského vojáka)
- ve stoji pacient kolísá, titubuje, padá všemi směry

Spinální ataxie se zhoršuje při zavření očí (chybění informací o hluboké citlivosti lze částečně kompenzovat zrakovou kontrolou pozice těla a končetin)!

6.3 Vestibulární ataxie

- vzniká při lézi periferní části vestibulárního regulačního okruhu, tj. labyrintu a n. VIII.

Příčiny:
- komplikace středoušního zánětu
- trauma lebky
- Menierův syndrom
- nádory v pontocerebelárním úhlu, neurinom n. VIII.
- herpes zoster oticus
- záněty n. VIII
- ischémie vestibulárního aparátu

Příznaky:
- závratě
- spontánní nystagmus směřující ke zdravé straně (pohyby očních bulbů k jedné straně a zpět, pomalá výchylka z převahy zdravého labyrintu, rychlá složka je kompenzační návrat deviovaného bulbu; směr nystagmu se určuje podle rychlé složky)
- titubace až pády – vždy na postiženou stranu
- tonické vychýlení končetin na stranu postiženého labyrintu
- často současně percepční porucha sluchu s tinitem

Vestibulární ataxie se výrazně zhoršuje při zavření očí (chybění informací z vestibula je částečně kompenzováno zrakem)!

7. Použitá a doporučená literatura

McPhee, S. F., Hammer, G. D.: Pathophysiology of Disease: An Introduction to Clinical Medicine, Sixth Edition, 2010, The McGraw-Hill Companies, Inc.
Mysliveček, J. a spol.: Patologická fyziologie nervového systému, Karolinum, 1994
Mysliveček, J.: Základy neurověd, Triton, 2003
Nečas, E. a spol.: Patologická fyziologie orgánových systémů, Část I, Karolinum, 2003