

## :: Napadowa kinezygenna (wyzwalana ruchem) dyskineza

Orpha number: [ORPHA98809](#)

### **Definicja choroby:**

Napadowa dyskineza wywoływana ruchem, kinezygenna (PKD-paroxysmal kinesigenic dyskinesia) jest jedną z form napadowych dyskinez (zob. to hasło) charakteryzującą się występowaniem napadowych mimowolnych ruchów, takich jak choreoatetotyczne, baliczne, atetotyczne, czy dystoniczne wywoływanych nagłym poruszeniem się.

### **Epidemiologia:**

Częstość choroby szacowana jest na 1:150 000 na świecie. PKD jest najczęściej występującą postacią napadowych dyskinez. Częściej chorują mężczyźni (stosunek mężczyzn do kobiet wynosi 3-4:1) w przypadkach sporadycznych.

### **Opis kliniczny:**

Początek choroby przypada na okres dzieciństwa lub młodzieńczy, ze szczytem zachorowań w okresie dojrzewania. PKD jest wywoływana nagłym poruszeniem się po okresie spoczynku (np. wstawanie z krzesła, rozpoczęcie chodzenia, wysiłek fizyczny) i charakteryzuje się występowaniem krótko trwających epizodów napadowych ruchów dystonicznych, choreotycznych czy atetotycznych poprzedzonych aurą (która zwykle trwa mniej niż 1 minutę), bez towarzyszących zaburzeń świadomości. Napady są zwykle jednostronne, ale mogą występować na zmianę po prawej i lewej połowie ciała, być obustronne; częstość występowania napadów może być zmienna. U niektórych pacjentów występują dodatkowe schorzenia neurologiczne, takie jak łagodna rodzinna padaczka okresu niemowlęcego (*BFIE-benign familial infantile epilepsy*) (zob. to hasło). Zespół drgawek niemowlęcych z choreoatetozą (ICCA ; zob. to hasło) uważany jest za wariant PKD.

### **Etiologia:**

Etiologia choroby nadal nie jest dokładnie poznana ale uważa się, że głównym odpowiedzialnym genem jest *PRRT2* (proline-rich transmembrane protein 2) zlokalizowany w locus 16p11.2. Gen koduje białko, oddziałujące z białkiem SNAP-25, które odgrywa rolę w procesie presynaptycznego uwalniania neurotransmiterów. Postuluje się, że mutacje w obrębie genu *PRRT2* prowadzą do zmniejszenia ilości białka SNAP25, co w efekcie zaburza regulację uwalniania neurotransmiterów i w ten sposób powoduje objawy PKD.

### **Metody diagnostyczne:**

Kliniczna diagnoza PKD opiera się na następujących zaproponowanych kryteriach: 1) zidentyfikowanie czynnika ruchowego wywołującego epizody napadowe, 2) krótki czas trwania epizodów (<1minuty), 3) brak utraty przytomności podczas napadów i brak dolegliwości bólowych, 4) wykluczenie innych organicznych chorób, brak odchyłań w badaniu neurologicznym w przypadkach pierwotnej PKD, 5) możliwość kontroli napadów przy zastosowaniu fenytoiny lub karbamazepiny, 6) wiek wystąpienia pierwszych objawów pomiędzy 1 a 20 rokiem życia w przypadku u braku wywiadu rodzinnego PKD. Dodatkowo badania molekularne genu *PRRT2* może pomóc potwierdzić diagnozę.

### **Rozpoznanie różnicowe:**



Diagnostyka różnicowa obejmuje napadową dyskinezę nie wywołaną ruchem, młodzieńczą postać padaczki mioklonicznej, hiperrefleksję, napadową ataksję, autosomalnie dominującą nocną padaczkę płata czołowego, encefalopatię spowodowaną niedoborem GLUT1 (zob. te hasła) oraz napady wstrząśnienia.

## **Poradnictwo genetyczne:**

U ponad 60% pacjentów z objawami PKD w wywiadzie rodzinnym są osoby z podobnymi objawami. PKD jest uważana za chorobę dziedziczną głównie w sposób autosomalny dominujący z niepełną penetracją, ale opisywane są również przypadki sporadyczne. Osoby z wywiadem rodzinnym, u których objawy pojawiły się przed 20 rokiem życia powinny być poddane badaniom molekularnym genu *PRRT2*.

## **Postępowanie i leczenie:**

Napadom można zapobiec lub przynajmniej je znacznie ograniczyć poprzez zastosowanie w małych dawkach leków przeciwdrgawkowych, takich jak karbamazepina czy fenytoina. Opisano również pojedynczy przypadek, gdzie zastosowanie cytrynianu kofeiny spowodowało zmniejszenie nasilenia i częstości napadów.

## **Rokowanie:**

Rokowanie w przypadku PKD jest zwykle dobre. Wraz z wiekiem zmniejsza się ilość napadów, a nawet ustępują one zupełnie w okresie dorosłym. Obserwuje się jednak różnice w rokowaniu w zależności od płci. Lepsze rokowanie i większą szansę na całkowite ustąpienie napadów obserwuje się u kobiet. Poprawę w nasileniu objawów obserwuje się również w czasie trwania ciąży.

## **Recenzent-ekspert:**

Dr Sian Spacey

Aktualizacja: Listopad 2013

Tłumaczenie: Grudzień 2014

*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”*



---

Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---