

## Egy mitokondriális myopathiás eset ismertetése

**Klivényi Péter**

SZOTE, Neurológa

**Boros Ágnes, Janáky Márta**

SZOTE, Szemészeti Klinika

**Bódi István**

SZOTE, Patológia Intézet

A 22 éves férfi beteg a Szolnoki Kórház Neurológiai Osztályáról került átvételre. Tizenegy éves kora óta szemeit nem tudja mozgatni, más panasza nem volt. Anamnézisében mastoiditis miatti műtét szerepel. A családban két anyai ági unokatestvérének (zárójelentés alapján) atípusos myastheniája van, de őket nem vizsgáltuk.

Neurológiai statusa felvételekor: ophthalmoplegia externa totalis, mindkét oldali ptosis, gótikus száypad, jobb oldalon hypacusis, valamint jobb oldali palmomentalis reflexen kívül egyéb neurológiai eltérés nem volt.

Labor: az enyhén emelkedett fehérvérsejtszámon, valamint a kissé alacsonyabb LDH-értéken kívül eltérés nem volt. A laktátszint mind terhelés előtt, mind terhelés után normál tartományban volt.

Elektrofiziológiai vizsgálatok: EMG (m. deltoideus, m. abductor dig. min., m. quadriceps): nyugalmi aktivitás nem volt észlelhető. Enyhe innervációra a normális egységek mellett emelkedett amplitúdójú, polifáziás normális vagy minimálisan rövidültebb tartammal. Maximalis innervációra 2mV-ot elérő, fokozódó egységkép volt látható. Krónikus neurogén laesiora jellemző kép, myopathias elem volt. SSEP: jobb oldali centrális pályák axonális vesztesége. ENG: bal oldali n. ulnarison, mindkét oldali n. tibialis posterioron lassult vezetés. F-válasz: az alsóvégtagi idegeken proximális jellegű motoros zavar. Mágneses corticalis ingerlés: centrális pálya myelinzavarára utaló jelek mindkét oldalon. Többszörös, változatos perifériás érintettség.

Koponya MRI: kóros jelintenzitás-eltérés nem volt látható.

Fül-orr-gégészet: a jobb oldali halláscsökkenés a mastoiditis műtét következménye.

Kardiológiai vizsgálat: kissé tágabb bal pitvar, egyéb eltérés nem mutatható ki.

A beteg szemészeti vizsgálatára szürkületkor jelentkező látásromlás miatt került sor. Látásélessége mindkét szemén 1.0, látóterének 10 foknyi szükülete ptosisával magyarázható. A jobb szemfenék a maculától temporálisan pigmenthiányos góc van. A fluoreszcen angiográfiás kép só-borsszerű retinitisre utal. A jobb oldalon szubnormális elektroretinogram regisztrálható, de társuló retinitis pigmentosa nem bizonyítható.

Szövetani vizsgálat a klinikailag nem érintett m. quadricepsből: A feldolgozott izombiopsziában az izomrostok kismértékű kaliberingadozást mutattak, úgynevezett "ragged red" rostok nem voltak jelen. Elektronmikroszkóppal a nagyobb számú normális mitokondriumok mellett megnagyobbodott, változatos alakú mitokondriumokat észleltünk, intramitokondriális inclusiók nem voltak kimutathatók. Ezen morfológiai elváltozások a klinikai adatokkal együtt támogatják a mitokondriális myopathia diagnózisát, amelyet a mitokondriális genom eltéréseinek kimutatása erősíthet meg. A beteg kórtörténete és a tünetei megfelelhetnek az 1958-ban leírt mitokondriális myopathiákhoz tartozó Kearns-Sayre szindróma inkomplett formájának.

## Irodalom

1. *Kearns TP, Sayre CP. Retinitis pigmentosa, external ophtalmoplegia and complet heart block: unusual syndrome with hystologic study in one of two cases. Ach Ophthalmol 1958;60:280-289.*
2. *Gross Jendroska M, Schatz H, McDonald HR, Jognson RN. Kearns-Sayre syndrome: case report and review. Eur J Ophthalmol 1992;2:115-120.*

## EXTRAPYRAMIDALIS MEGBETEGEDÉSEK: 1995

Vécsei László

SZOTE, Neurológia

Az extrapyramidalis kórképek diagnózisa és terápiája a mindennapi neurológiai tevékenység igen lényeges kérdése. Jól ismertek azok a klinikopathológiai tanulmányok, amelyek azt igazolták, hogy Parkinson-kór miatt kezelt páciensek 24%-ánál a postmortem pathológiai vizsgálatok nem támasztották alá a klinikai diagnózist<sup>1,2</sup>. A viszonylagosan magas előfordulású familiáris tremor (15-23%) a Parkinson-betegségben szenvedőknél pedig azt jelentheti, hogy a két betegség pathogenezisében közös etiológiai tényezők szerepelhetnek. A Parkinson-betegség kezelése terén komoly előrelépést jelentenek a bevezetésre kerülő újabb dopaminreceptor-agonisták, a "controlled release" készítmények, a COMT-gátlók, a "Madopar dispersible" készítmény, illetve a néhány centrumban alkalmazott foetalis transzplantáció. A nemzetközi gyakorlatban a botulinumtoxin egyre szélesebb indikációjú alkalmazása tapasztalható, amely nem korlátozódik az extrapyramidalis kórképekre. Jelen kerekasztal célja, hogy áttekintse:

- 1, a SZOTE Neurológia "Extrapyramidalis Ambulancia" tevékenységét;
- 2, a Parkinson-kór terápiáját;
- 3, a botulinumtoxin alkalmazásával szerzett tapasztalatainkat;
- 4, az adozinreceptor funkcióját Parkinson-kórban;
- 5, az oxidatív stressz szerepét az extrapyramidalis kórképek pathogenezisében;
- 6, a koponyatrauma után fellépő dystoniákat;
- 7, a parkinsonizmus immunológiai vonatkozásait.

## Irodalom

1. *Rajput AH et al. Accuracy of clinical diagnosis in parkinsonism: A prospective study. Can J Neurol Sci 1991;18:275.*
2. *Hughes AJ et al. Diagnosis of idiopathic Parkinson's disease: A clinico-pathological study of 100 cases. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1992;55:181.*
3. *Jankovic J. Essential Tremor and Other Movement Disorders. In: Findley LJ, Koller W (eds.) Handbook of Tremor Disorders. New York, Marcel Dekker, 1993.*