

III./3.2.3.4. Diagnosztika

Bevezetés



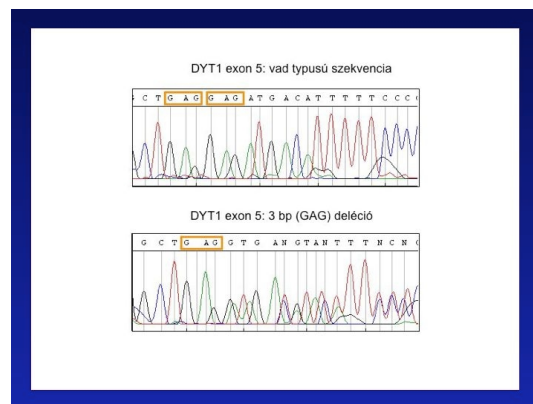
Mint minden neurológiai kórkép diagnosztikájánál, a helyes diagnózis alapja a részletes anamnézis és fizikális vizsgálat. Ennek segítségével megállapíthatjuk az esetleges öröklődést és a tünetek dinamikáját és hogy a dystonias tüneteken túl más neurológiai gócjel jelen van-e, vagyis fokális, segmentális vagy generalizált a dystonia.

Speciális laborvizsgálatok szükségesek minden esetben a Wilson kór kizárására. A vérkép, májenzimek, caeruloplazmin, húgysav és a 24 órás vizeletben meghatározott rézszint elvégezendő. A vérkép mikroszkópos vizsgálata neuroacanthocytosisra is fényt vetet.

Ritka anyagcsere betegségek is okozhatnak dystoniát, ilyenkor gondolni lehet metilmalonil-aciduriára, GM1 gangliosidosisra, 1 típusú homocysteinaemiára vagy 1. típusú glutarsav aciduriára.

Képképző vizsgálat, leginkább MRI szükséges esetleges strukturális károsodás feltérképezésére, a dystonia primer vagy secunder besorolására.

A DYT1-mutáció genetikai vizsgálata a progresszív generalizált dystoniában szenvedő betegeknél 50 %-ban pozitív, egyszerű hasításos enzim vizsgálattal elvégezhető és minden esetben ajánlott. Más dystonias phenotipus esetében, pl. írásgörcs vagy fokális dystoniában akkor ajánlott ha 26 éves életkor alatt kezdődtek a tünetek. 26 év fölött genetikai vizsgálat csak akkor ajánlott, ha pozitív a családi anamnézis.



L.ábra:DYT1 mutáció.

A dopa responsiv DYT5 dystonia ritka betegség, genetikai analízise igen fáradságos és magas költséggel jár, így ebben az esetben a levodopa kezelés klinikai hatása első lépésben mindenképpen meghatározandó. Amennyiben a generalizált dystonias tüneteket myoclonus is kíséri és a myoclonus alkohol fogyasztásra csökken, gondolni lehet a ugyancsak igen ritka DYT11 alkohol rezponzív dystoniára, melynek mutációit az ϵ -sarcoglycan génben lehet keresni.