

## ΕΜΠΕΙΡΙΑ ΠΕΝΤΕ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΔΥΣΤΟΝΙΑ ΠΟΥ ΕΧΟΥΝ ΥΠΟΒΛΗΘΕΙ ΣΕ ΕΠΕΜΒΑΣΗ ΕΜΦΥΤΕΥΣΗΣ ΝΕΥΡΟΔΙΕΓΕΡΤΗ ΜΕ ΕΡΕΘΙΣΜΟ ΣΤΗΝ ΕΣΩ ΩΧΡΑ ΣΦΑΙΡΑ

Ιωάννης Βελέντζας, Χαράλαμπος Σεφέρης, Χαράλαμπος Στρογγυλός, Παναγιώτης Νομικός, Μάικλ Τόρενς

Θεραπευτήριο «Υγεία», Κλινική Νευροφυσιολογία, Α' Νευροχειρουργική Κλινική

### Εισαγωγή:

Φαινομενολογικά η δυστονία είναι ένα σύνδρομο με διαρκείς μυϊκές συσπάσεις που οδηγεί σε επαναλαμβανόμενες, παραμορφωτικές, ακούσιες κινήσεις η και σε παραμορφωμένες στάσεις του σώματος.

Επιδημιολογικά υπολογίζεται ότι στην Ελλάδα υπάρχουν 8-12 000 δυστονικοί ασθενείς. (Υπολογισμός ανάλογα με παρόμοιους πληθυσμούς της κεντρικής Ευρώπης) Η δυστονία μπορεί να είναι κύριο νόσημα η και να αποτελεί σύνδρομο άλλης νόσου. Οι δυστονίες μπορεί να είναι εστιακές (π.χ. βλεφαρόσπασμος), τμηματικές, που περιλαμβάνουν δύο γειτονικές περιοχές του σώματος (π.χ. αυχενική δυστονία και σύνδρομο Meige) η και γενικευμένες. Άλλες ταξινομήσεις αφορούν την αιτιολογία όπου διαφοροποιούνται ιδιοπαθείς από συμπτωματικές δυστονίες καθώς και την αρχή των συμπτωμάτων της νόσου. Μελλοντικά θα υπάρξει συμπλήρωση και από γενετική ταξινόμηση. Σε 10-15% όλων των δυστονιών βρέθηκαν παραλλαγές σε γονίδια που ανάλογα με το πότε ανακαλύφθηκαν πήραν την ονομασία DYT 1 έως DYT 15. Οι κληρονομικές η ιδιοπαθείς συχνά γενικευμένες δυστονίες αρχίζουν συνήθως στην πρώτη 10ετία της ηλικίας με συμπτώματα στα κάτω άκρα. Οι επίκτητες μετά την δεύτερη δεκαετία με συμπτώματα στα άνω άκρα η τον κορμό.

### Αιτιολογία, θεραπεία:

Αισθητικά ερεθίσματα σε γειτονικά σημεία των δυστονικών περιοχών μπορούν να ενδυναμώσουν, η να αδυνατήσουν δυστονικά συμπτώματα (π.χ. ανταγωνιστική κίνηση σε σπαστικό ραιβόκρानο). Η θεραπευτική ικανότητα της αλλαντικής τοξίνης που δεν έχει απ' ευθείας σχέση με την προκαλούμενη μυϊκή αδυναμία οφείλεται τουλάχιστον εν μέρει σε αναστολή της λειτουργίας των μυϊκών ατράκτων. Ενδοφλοιϊκοί μηχανισμοί αναστολής, όπως δείχνει η μειωμένη διάρκεια μη διεγερσιμότητας του μυός (silent period) μετά από διπλό μαγνητικό ερεθισμό σε δυστονικούς ασθενείς, παρουσιάζουν ελλιπή λειτουργία. Μελέτες με FMRI σε ασθενείς με εστιακή δυστονία της παλάμης έδειξαν παθολογικά αυξημένες αντιστοιχίες των δακτύλων στον αισθητικό φλοιό (1). Αυτά καθώς και άλλα πολλά στοιχεία στηρίζουν την υπόθεση της παθολογικής αισθητικοκινητικής ενσωμάτωσης (Sensorimotor integration) (2) σε εστιακές δυστονίες.

Ωστόσο το μοντέλο της κινητικής βλάβης με δυσλειτουργία στην φλοιο-ραβδωτο-θαλαμο-φλοιϊκή έλικα στις γενικευμένες δυστονίες παραμένει. Παρέμβαση σε αυτό με νευροδιέγερση με αμφοτερόπλευρο ερεθισμό στην ωχρά σφαίρα απέφερε σε δύο τυφλές τυχαιοποιημένες μελέτες, (SPIDY (3), DBS-DYSTONIA-STUDY-GROUP (4)) σε Γαλλία, Γερμανία και Αυστρία σε 22 και 40 ασθενείς αντίστοιχα βελτίωση 50 και 40% σε 12 μήνες μετεγχειρητικά με περαιτέρω στοιχεία βελτίωσης τα επόμενα χρόνια. Τα αποτελέσματα αυτά οδήγησαν στην έγκριση της μεθόδου σε Ην. Πολιτείες και Εν. Ευρώπη το 2006.

Ενδείξεις: Γενικευμένη, τμηματική (εγκρίθηκαν)

Όψιμη

Αυχενική

Σύνδρομο μυοκλονίας δυστονίας (DYT 11)

Pantothenate Kinase Associated Neurodegeneration (παλαιότερο σύνδρομο Hallervorden Spatz)

### Ασθενείς:

Στο τμήμα κλινικής νευροφυσιολογίας του νοσοκομείου μας παρακολουθούνται 5 ασθενείς που έχουν υποστεί επέμβαση με εμφύτευση ηλεκτροδίων στην ωχρά σφαίρα από το 2005 μέχρι σήμερα, οι 2 από αυτούς έχουν εγχειρηθεί στο Νευρολογικό Κέντρο της Πανεπιστημιακής Ιατρικής Σχολής του Κίελου, Γερμανία το 2005 κατά την διάρκεια της εκπαίδευσης της ομάδας μας εκεί, οι υπόλοιποι 3 στο νοσοκομείο μας από το 2006 μέχρι σήμερα. 2 ασθενείς πάσχουν από τμηματική δυστονία, 2 από γενικευμένη, και ένας από όψιμη μετά από χρήση νευροληπτικών. Οι τμηματικές δυστονίες παρουσιάστηκαν μετά το 35ο έτος της ηλικίας, οι γενικευμένες στο 7ο και 8ο έτος της ηλικίας αντίστοιχα και η όψιμη σε ένα 40χρονο ασθενή μερικούς μήνες μετά την λήψη νευροληπτικών.

ασθενείς	2	2	1
τύπος δυστονίας	τμηματική	γενικευμένη	όψιμη

### Αποτελέσματα (Burke-Fahn-Marsden Rating Scale):

Ασθενείς	Ασθενής 1	Ασθενής 2	Ασθενής 3	Ασθενής 4*	Ασθενής 5*
Τύπος δυστ.	τμηματική	τμηματική	γενικευμένη	γενικευμένη	όψιμη
BFMRD προεγ.	36	23	63	66	56
BFMRD μετεγ.	6	11	29	42	28
Βελτίωση %	83,3	52,2	54	36,4	50

\*οι ασθενείς 4 και 5 εγχειρήθηκαν τους τελευταίους τρεις μήνες, οπότε αναμένεται περαιτέρω βελτίωση.

Ο μέσος όρος βελτίωσης βρίσκεται προς το παρόν στο 55,2%. Στους πρώτους 3 ασθενείς εμφανίστηκε η μεγαλύτερη βελτίωση μετά το πέρας έξι μηνών μετεγχειρητικά.

### Συμπέρασμα:

1) Ο αριθμός των ασθενών είναι μικρός, ωστόσο είναι εμφανές ότι με σωστή διαλογή τους, σωστή θέση των ηλεκτροδίων και κατάλληλη ρύθμιση του νευροδιεγέρτη η βελτίωση βρίσκεται γύρω στο 50%. 2) Οι επεμβάσεις θα πρέπει να γίνονται από έμπειρη με την μέθοδο ομάδα και να διενεργείται ακριβέστατη νευροφυσιολογική καταγραφή των πυρήνων κατά την διάρκειά τους. (Προϋποθέσεις SPIDY και DBS- Dystonia-Study-Group) 3) Η νευροδιέγερση της ωχράς σφαίρας μπορεί να φέρει αποτέλεσμα σε ανθεκτικές στην θεραπεία της αλλαντικής τοξίνης εστιακές και τμηματικές δυστονίες και να μειώσει σαφώς την αναπηρία στις γενικευμένες. 4) Αιτία και φαινότυπος της δυστονίας δεν φαίνεται να επηρεάζουν το αποτέλεσμα της επέμβασης.

### Βιβλιογραφία:

1) Weise D, Schramm A, Stefan K, Wolters A, Reiners A, Naumann M, et al. The two sides of associative plasticity in writer's cramp. Brain 2006; 129: 2709-21

2) Abbruzzese G, Berardelli A. Sensorimotor integration in movement disorders. Mov Disord 2003; 18: 231-40

3) Vidalheit M, Vercueil L, Houeto JL, Krystkowiak P, Lagrange C, Yelnik J, et al. Bilateral deep-brain stimulation of the globus pallidus in primary generalized dystonia. NEJM, 2005; 352 (5): 459-67

4) DBS-Dystonia Study-Group. Pallidal Deep-Brain Stimulation in Primary Generalized or Segmental Dystonia. NEJM, 2006; 355 (19) : 1978-90

