

Etiopatogeneze

Etiopatogeneze stereotypií není zcela jasná, ale zvažují se jak neurobiologické mechanismy včetně genetické dispozice, tak vlivy zevního prostředí a sociálních interakcí.

Neurobiologie

Ze studií na zvířecích modelech vyplývá, že největší význam mají především změny v dopaminové (DA) transmisi. U experimentálních zvířat byly indukovány stereotypie pomocí amfetaminu (zvyšuje uvolňování DA), kokainu (inhibuje zpětné vychytávání DA) či pomocí apomorfínu (agonista DA) (Canales et Graybiel, 2000). Zvýšení DA ve striatu bylo spojeno se snížením hladiny acetylcholinu (Aliane et al., 2011).

Mimo hyperdopaminergního mechanismu hraje roli v genezi stereotypií také γ -aminomáselná kyselina (GABA). Ve studii Harrise et al. (Harris et al., 2016) byl u dětí se stereotypiemi prokázán deficit GABA v cingulární kůře, která mimo kontroly pohybových aktivit má vliv na motivaci, systém odměny atd.

Dominující roli pro vznik motorických stereotypií hraje kortiko-striato-thalamo-kortikální (CSTC) okruh, resp. jeho funkční či mikrostrukturální změny (Gao et Singer, 2016). Výzkum byl zaměřen především na změny objemu striata v obrazu MRI, kde však nebyly prokázány konzistentní nálezy (Goldman et al., 2013). Řada kazuistik popisuje vznik stereotypního chování po lézích putamen nebo thalamu (Maraganore, Lees et Marsden, 1991).

Stereotypní motorické chování je modulováno jak vnitřními, tak vnějšími senzoryckými signály a abnormální senzomotorická integrace může způsobit alteraci motorické kontroly (Patel, Jankovic et Hallett, 2014). Stereotypie jsou také běžné u dětí se smyslovými deficity,

což naznačuje, že stereotypie mohou působit jako forma sebestimulace, která kompenzuje deficit vnějších stimulů.

Studie Harrise et al. prokázala hereditární komponentu u 25 % dětí s motorickými stereotypiemi, u 75 % souboru nebyl nalezen žádný hereditární faktor (Harris, Mahone et Singer, 2008). Doposud však nebyl zjištěn žádný kandidátní gen.

Zevní prostředí

Vliv zevního prostředí na vznik motorických stereotypií byl studován především na zvířatech včetně primátů. Zvířata chovaná v izolaci vykazovala více stereotypií než zvířata vychovávaná matkou či komunitou (Mitchell, 1968).

Podobný nálezy byl zjištěn na studiích dětí v sirotčincích. Tyto děti vykazovaly mnohem vyšší výskyt motorických stereotypií ve srovnání s dětmi vyrůstajícími v pěstounských rodinách (Beckett et al., 2002; Hoksbergen et al., 2005; Bos et al., 2010). Empirické důkazy propojují stereotypie s nižším přísunem externích stimulů. Senzorická či sociální deprivace hraje významnou roli pro vznik stereotypií i v pozdějším věku. Stereotypie ve všech těchto případech zřejmě nahrazují přirozené stimuly (Hutt et Hutt, 1965; Lutz, 2014). Prostředí s nadměrnou stimulací může však také zvyšovat výskyt stereotypií. Ty zde mohou hrát roli v potlačování úzkosti a celkovém psychickém zklidnění (Lutz, 2014). Stereotypie mohou tedy mít svůj smysl ve snižování stresu, mohou napomáhat aktivizaci a koncentraci, jedinci mohou přinášet psychické zklidnění, navození příjemného stavu. Často také vidíme opakující se stereotypní pohyby např. u studentů během učení na zkoušku, můžeme je pozorovat také během modlení.

Terapie

Podobně jako u tikových poruch je u stereotypií zásadním terapeutickým postupem edukace pacientů a jejich rodin. Dále se ukazuje jako efektivní behaviorální terapie stereotypií, s důrazem na pravidelnost a důslednost. Cílem je poskytnout podporu, mít kontrolu nad stereotypiemi a být schopen omezit projevy na bezpečný (soukromý) prostor. Terapeutické postupy zavádíme pouze ve chvíli, kdy mají stereotypie negativní vliv na život a běžné denní aktivity, což je pouze menšina případů (Miller et al., 2006; Specht et al., 2017). Kvalita dat získaných ve farmakologických studiích pro stereotypie je podstatně nižší než pro tiky. Existují určité důkazy podporující účinnost risperidonu, aripiprazolu a inhibitorů zpětného vychytávání serotoninu (Jesner, Aref-Adib et Cohen, 2007; Williams et al., 2013).

Závěr

V článku jsme chtěli upozornit na klinickou problematiku stereotypií, které chápeme jako samostatnou podskupinu dyskinezí charakterizovanou opakujícími se rytmickými pohybovými vzorci. V rámci klasifikace na primární a sekundární navrhuje vyčlenit samostatnou podskupinu sekundárních stereotypií, a to stereotypie vzniklé na podkladě senzorycké či psychosociální deprivace oproti klasickým sekundárním stereotypiím vznikajícím v souvislosti s definovaným onemocněním.

Podpořeno projektem Národní ústav pro neurologický výzkum (Program EXCELES, ID: LX22NPO5107) – Financováno Evropskou unií – Next Generation EU; výzkumným programem Karlovy univerzity: Cooperatio Neuroscience; projektem Všeobecné fakultní nemocnice v Praze MZ ČR-RVO-VFN64165.

LITERATURA

- Aliane V, Pérez S, Bohren Y, et al. Key role of striatal cholinergic interneurons in processes leading to arrest of motor stereotypies. *Brain*. 2011;134(Pt 1):110-8. doi: 10.1093/brain/awq285.
- Beckett C, Bredenkamp D, Castle J, et al. English and Romanian Adoptees (ERA) Study Team. Behavior patterns associated with institutional deprivation: a study of children adopted from Romania. *J Dev Behav Pediatr*. 2002;23(5):297-303. doi: 10.1097/00004703-200210000-00001.
- Bos KJ, Zeanah CH, Smyke AT, et al. Stereotypies in children with a history of early institutional care. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 2010;164(5):406-11. doi: 10.1001/archpediatrics.2010. 47.
- Canales JJ, Graybiel AM. A measure of striatal function predicts motor stereotypy. *Nat Neurosci*. 2000;3(4):377-83. doi: 10.1038/73949.
- Edwards MJ, Lang AE, Bhatia KP. Stereotypies: a critical appraisal and suggestion of a clinically useful definition. *Mov Disord*. 2012;27(2):179-85. doi: 10.1002/mds.23994.
- Gao S, Singer HS. Complex motor stereotypies: An evolving neurobiological concept. *Future Neurology*. 2013;8 (3):273 – 285. doi: 10.2217/fnl.13. 4.
- Goldman S, O'Brien LM, Filipek PA et al. Motor stereotypies and volumetric brain alterations in children with Autistic Disorder. *Res Autism Spectr Disord*. 2013;7(1):82-92. doi: 10.1016/j.rasd.2012. 07. 005.
- Harris KM, Mahone EM, Singer HS. Nonautistic motor stereotypies: clinical features and longitudinal follow-up. *Pediatr Neurol*. 2008;38(4):267-72. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2007. 12. 008.
- Harris AD, Singer HS, Horka A et al. GABA and Glutamate in Children with Primary Complex Motor Stereotypies: An 1H-MRS Study at 7 T. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2016;37(3):552-7. doi: 10.3174/ajnr.A4547.
- Hoksbergen R, ter Laak J, Rijk K, et al. Post-Institutional Autistic Syndrome in Romanian adoptees. *J Autism Dev Disord*. 2005;35(5):615-23. doi: 10.1007/s10803-005-0005-x.