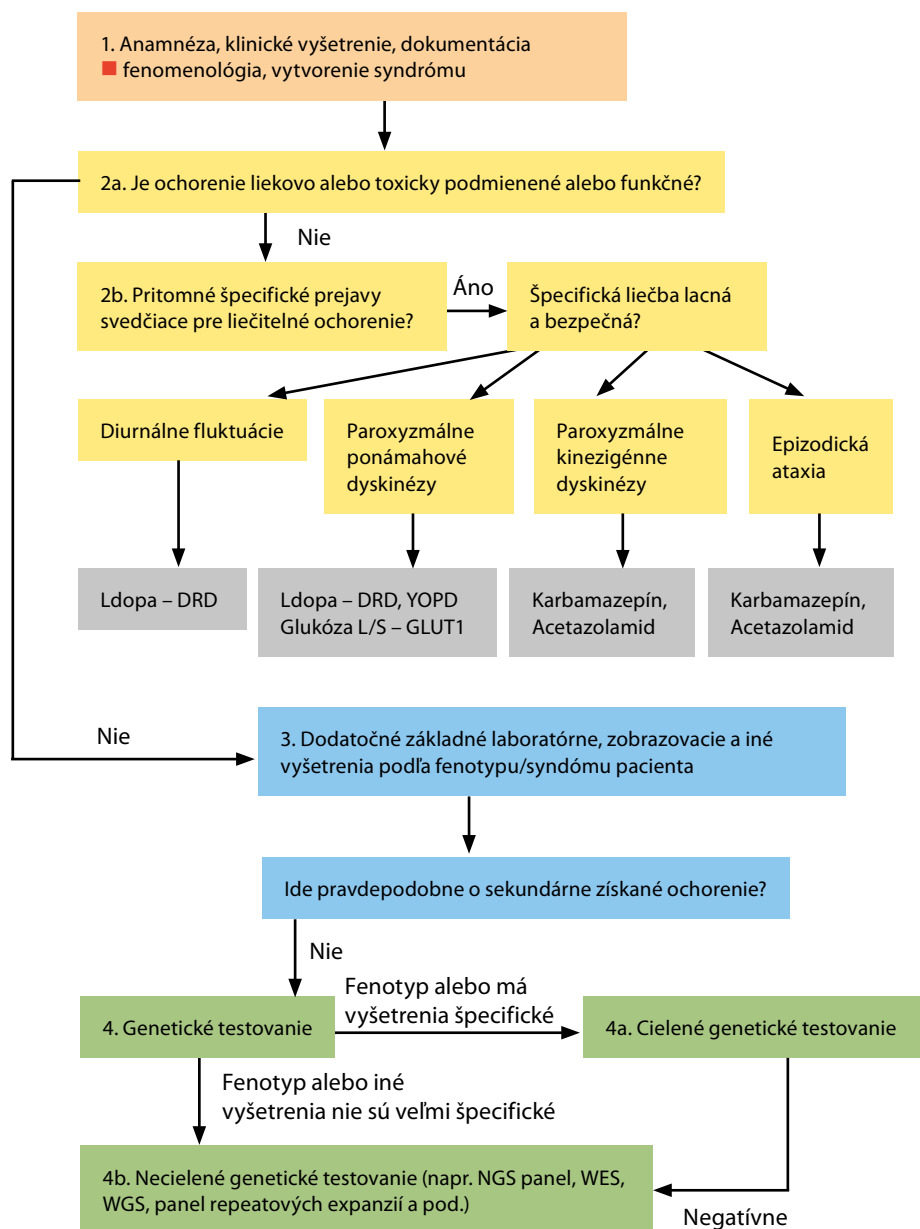


Obr. 3. Update algoritmu štandardu Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky pre skrining zriedkavých extrapyramídových ochorení (adaptované zo Škorvánek et al., 2021)



DRD – dopa-responzívna dystónia; YOPD – young-onset Parkinsonova choroba; glukóza L/S – pomer glukózy v mozgovomiechovom moku oproti séru; NGS – next generation sequencing; WES – celoxómová sekvenácia; WGS – celogenómová sekvenácia

sa mali byť zvažované pri diagnostike vždy v danej populácii.

Podobne ako pri parkinsonizme aj pri hyperkinetických ochoreniach je v diferenciálnom diagnostickom procese kľúčovým východiskom klinický fenotyp pacienta a jeho správne syndromologické zaradenie. Diferenciálny diagnostický proces s dôrazom na geneticky podmienené ochorenie by mal prebiehať v nasledujúcich na seba logicky nadväzujúcich krokoch detailne zhrnutých v revidovanom štandarde Ministerstva zdravotníctva SR pre skrining

zriedkavých extrapyramídových ochorení (Škorvánek, 2021) (Obr. 2):

■ **Fenomenologické zatriedenie pacienta** – určenie dominujúcej extrapyramídovej – hyperkinetickej symptomatológie (Obr. 3) a detailné klinické vyšetrenie zamerané na:

- **neurologické prejavy** – okrem hyperkinetických prejavov vyšetrenie špecifických porúch okulomotoriky, kognitívnej dysfunkcie, apraxie, behaviorálnych zmien, cerebelárnej dysfunkcie, postoja a chôdze, prítomnosti parkinsonizmu atď.,

- vyšetrenie, resp. anamnestický rozbor **non-neurologických prejavov** – vrátane porúch obličiek, pečene, srdca, hematologického systému, oka, ucha, endokrinného systému, muskuloskeletálneho systému, gastrointestinálneho traktu a kože.
- **Syndromologické zatriedenie pacienta**, teda zatriedenie pacienta do syndromologickej skupiny, podľa ktorej budeme následne realizovať ďalšie diferenciálne diagnostické vyšetrenia – napr. myoklonus-dystónia, dystónia s hluchotou, ataxia s okulomotorickou apraxiou a pod.
- Realizovanie ďalších **doplňujúcich vyšetrení** zameraných na vylúčenie sekundárnej/získanej príčiny ťažkostí pacienta – vrátane štruktúrálnej lézie, autoimunitného alebo infekčného ochorenia, metabolických alebo endokrinných porúch a podobne.
- V prípade negatívneho výsledku, resp. nálezu od začiatku vysoko suspektného na genetický pôvod ťažkostí – napr. pozitívna rodinná anamnéza, vznik ťažkostí v detskom veku, špecifické prejavy svedčiacie o konkrétnom genetickom ochorení (napr. kombinácia generalizovanej chorey, behaviorálnych zmien a kognitívnej dysfunkcie v dospelosti – Huntingtonova choroba, alebo ataxia s kataraktou, hnačkami a xantómami šliach – cerebrotendinózna xantomatóza a pod.), realizujeme u pacienta **genetické vyšetrenie**.

Indikácia typu genetického vyšetrenia bude v prvom rade založená na konkrétnom fenotype pacienta. Indikáciu je vhodné realizovať najmä cestou extrapyramídových špecialistov/centier, resp. klinických genetikov so špecializáciou na neurologické ochorenia, ktorí sú znalí fenomenológie extrapyramídových ochorení, čo s veľkou pravdepodobnosťou zvýši časovú aj finančnú efektivitu ďalšieho diagnostického/genetického testovania.

V prípade veľmi špecifického klinického nálezu – napr. nález konzistentný s Huntingtonovou chorobou, môžeme testovať cielene jeden konkrétny gén. Takáto indikácia však vo svetle dnešných diagnostických možností dáva zmysel najmä pri ochoreniach, kde pri konkrétnom fenotype je veľmi vysoká pravdepodobnosť zachytenia jedného