

# Prodromální Parkinsonova nemoc – posun diagnózy před vznik motorických příznaků

doc. MUDr. Petr Dušek, Ph.D.

Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. lékařská fakulta, Univerzita Karlova a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

Prodromální Parkinsonova nemoc (PN) se projevuje širokou škálou klinických příznaků a biologických markerů, včetně dysfunkce autonomního nervového systému, neuropsychiatrických symptomů, spánkových poruch, hypomimie a dysartrie. Ultrazvuková a scintigrafická vyšetření, genetické varianty (např. GBA1, LRRK2) a detekce patologického  $\alpha$ -synukleinu poskytují cenné diagnostické nástroje pro včasnou identifikaci rizikových jedinců. I přes pokroky v diagnostice není k dispozici efektivní léčba v prodromálním stadiu, což vyvolává etické otázky ohledně sdělení prognózy a podpory pacientů. V budoucnu lze očekávat výzkum zaměřený na časnou neuroprotektivní intervenci a validaci biomarkerů.

**Klíčová slova:** Parkinsonova nemoc, porucha chování v REM spánku, hyposmie, genetika, DAT-SPECT.

## Prodromal Parkinson's disease – making the diagnosis in the premotor stage

Prodromal Parkinson's disease (PD) manifests with a wide range of clinical symptoms and biological markers, including autonomic nervous system dysfunction, neuropsychiatric symptoms, sleep disorders, hypomimia, and dysarthria. Ultrasound and scintigraphic examinations, genetic variants (e.g., GBA1, LRRK2), and detection of pathological  $\alpha$ -synuclein provide valuable diagnostic tools for early identification of at-risk individuals. Despite advancements in diagnostics, effective treatment for the prodromal stage is unavailable, raising ethical questions regarding prognosis communication and patient support. Future research is expected to focus on early neuroprotective interventions and biomarker validation.

**Key words:** Parkinson disease, REM sleep behavioral disorder, hyposmia, genetics, DAT-SPECT.

## Úvod

Parkinsonova nemoc (PN) je v dnešní době stále definována klinicky a k její diagnostice je nutná přítomnost parkinsonismu, tedy akineze a aspoň jednoho dalšího z kardinálních příznaků, tedy klidového třesu nebo rigidity na končetinách, a zlepšení těchto příznaků po nasazení dopaminergní léčby (Poewe et al., 2017). Neuropatologicky je PN charakterizována přítomností abnormálních forem  $\alpha$ -synukleinu v centrálním i periferním nervovém systému, které mají tendenci ke spontánní

agregaci a hromadění ve formě Lewyho tělísek a pravděpodobně jsou hlavním hybatelem patogeneze neurodegenerativních změn u PN. Podkladem klinické manifestace parkinsonismu je úbytek více než 50 % dopaminergních neuronů v substantia nigra (Fearnley et Lees, 1991). Nově diagnostikovaní pacienti mají často řadu dalších non-motorických příznaků, například hyposmii, obtipaci, erektilní dysfunkci, ortostatickou hypotenzi, zvýšenou denní spavost nebo poruchy nálady. Tyto příznaky mohou předcházet až 5–20 let rozvoji

## DECLARATIONS:

### Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

### Ethical principles compliance:

The authors attest that their study was approved by the local Ethical Committee and is in compliance with human studies and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects adopted by the 18<sup>th</sup> WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018, including patient consent where appropriate.

### Conflict of interest:

Not applicable.

### Consent for publication:

Not applicable.

Podpořeno agenturou pro zdravotnický výzkum, grant NU21-04-00535.

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2025;26(2):135-141

<https://doi.org/10.36290/neu.2025.002>

Článek přijat redakcí: 25. 11. 2024

Článek přijat k publikaci: 15. 1. 2025

doc. MUDr. Petr Dušek, Ph.D.

petr.dusek@vfn.cz