ENDEMICKÝ PARKINSONISMUS - SROVNÁVACÍ GENEALOGICKÁ STUDIE

Autori: Baránková T., Hallová B.
Školiteľ: prof. Mudr. Menšíková K., Ph.D.

Neurologická klinika
LF UP v Olomouci a FN Olomouc

Lékařská fakulta

ÚVOD

Genealogická studie je součástí projektu zaměřeného na specifikaci vzájemného vztahu genetických a environmentálních rizikových faktorů, jejichž kombinovaný vliv je předpokládán jako rizikový faktor rozvoje neurodegenerativního parkinsonismu, jehož zvýšená prevalence byla zjištěna v jednom z regionů jihovýchodní Moravy zvaném „Horňácko“. Obsahem je srovnávací studie zdejší populace reprezentované probandy obce Javorník s populací kontrolní; rekrutované z jiné jihomoravské obce, přibližně stejné geografické velikosti a s obdobným množstvím populace, která nemá vztah ke studované oblasti.

CÍLE

Mapa č. 1: Vztah obce Javorník a Břestek

Identifikace rodinného výskytu neurodegenerativního parkinsonismu v kontrolní populaci (obec Břestek v Podchřibí) a současně případného záchytu dalšího familiární výskytu onemocnění v horňáckém regionu.

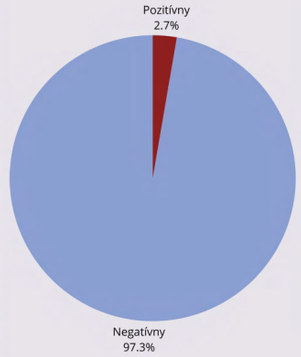
METODIKA

Dotazník č. 1

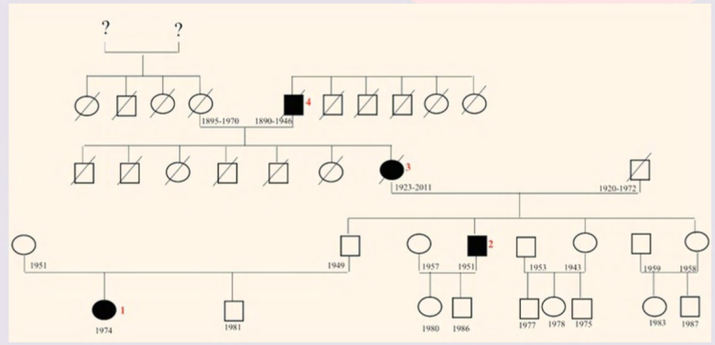
1. TŘES		
2. ZTUHLOST		
3. ZPOMALENÝ POHYB		
4. NÁHLÉ PÁDY		
5. PORUCHA CHŮZE		
6. PORUCHA PAMĚTI		
7. ZRAKOVÉ VIDINY (HALUCINACE)		
8. SVALOVÉ ZÁŠKUBY		
9. STÁČENÍ KRKU, KONČETIN		
10. SVÍRÁNÍ VÍČEK		
11. KROUTIVÉ POHYBY ÚST A JAZYKA		
12. PORUCHA SPÁNKU: MLUVENÍ, KŘIK		
13. PORUCHA SPÁNKU: NEKLID, POHYB		
14. PORUCHA ČICHU		
15. ÚPORNÁ ZÁCPA		

V obou obcích byla provedena první fáze tří stupňového šetření pomocí specializovaných screeningových dotazníků, které byly distribuovány do ordinací praktických lékařů a vyplněny pacienty, kteří se z jakéhokoliv důvodu dostavili v průběhu tří měsíců do ordinace. Probandi byli dotazováni na výskyt příznaků spojených s parkinsonismem v rámci rodin. V případě pozitivních odpovědí byli informace upřesněny pomocí interview a případně zakresleny do rodokmenu.

VÝSLEDKY



Graf č.1 Vyhodnocení dotazníků



Rodokmen č. 1: Rodina v obci Javorník

ZÁVĚR

Předběžné výsledky podporují hypotézu, že zvýšený výskyt neurodegenerativního parkinsonismu je výsledkem historických charakteristik uvedeného regionu; nenachází se ve srovnatelných regionech jižní Moravy. Hromadění vzácných variant v genech spojených s parkinsonismem, které se nacházejí u symptomatických jedinců z této izolované populace, je důležitým rizikovým faktorem pro toto onemocnění.