

OCD og orofaciale dyskinesier forårsaget af sjældnen basalganglielidelse

Søren Bruno Elmgreen & Erik Hvid Danielsen

KASUISTIK

Neurologisk Afdeling,
Aarhus Universitets-
hospital

Ugeskr Læger
2014;176:V05130305

Bevægeforstyrrelser hos psykiatriske patienter skyldes sædvanligvis ekstrapyramidale bivirkninger til antipsykotisk medicin. Her beskrives en sjælden årsag til orofaciale dyskinesier, tungedystoni og koreiforme bevægelser hos en 31-årig mand i behandling for obsessiv-kompulsiv lidelse (OCD).

SYGEHISTORIE

I foråret 2010 blev en 31-årig mand af tyrkisk herkomst henvist til en neurologisk afdeling på grund af ufrivillige bevægelser i ansigts- og mundregionen gennem seks måneder. Patienten var den yngste af fire søskende og havde raske, men konsangvine forældre.

Patienten havde siden 2004 været fulgt i psykiatrisk regi for OCD med mysobfisk adfærd, der havde været forbigående til stede også i tiårsalderen. Indledningsvist blev der forsøgt behandling med quetiapin, men pga. mistanke om ekstrapyramidale bivirkninger ændrede man behandlingen til sertralin, hvilket dog ikke medførte nogen bedring.

Objektivt havde patienten betydelige orofaciale dyskinesier samt tungedystoni, der forværredes til egentlig tungeprotrusion ved fødeindtagelse. Talen var dysartrisk og ledsaget af simple vokale tics. In-

spektion af mundhulen viste bidlæsioner i såvel slimhinde som tunge.

Alle kranienerver var intakte, og motoriske samt sensoriske forhold fandtes at være normale. I alle ekstremiteter fandtes hyporefleksi, mens plantarrespons var normalt bilateralt. Overekstremiteterne var plaget af asymmetriske, akrale dystonier samt koreoatetotiske bevægelser, og underekstremiteterne var medinddraget i mindre grad. Koordinationen var usikker som følge af de ufrivillige bevægelser.

En MR-skanning af hjernen og en UL-skanning af abdomen og hjerte viste normale forhold. En nerveledningsundersøgelse viste aksonal, sensorisk polynuropati. Biokemisk fandtes kreatinkinaseniveauet at være på 5.164 U/l og laktatdehydrogenaseniveauet at være 344 U/l. Ved gentagne blodudstrygninger fandtes talrige akantocytter (**Figur 1**).

Mutation i *DYT1* afkræftedes ved genetisk undersøgelse, mens der ved en sekventeringsanalyse af *VPS13A* blev påvist homozygot mutation hos patienten, der således havde choreaakantocytose (ChAc).

DISKUSSION

ChAc er en sjælden, autosomal recessiv lidelse forårsaget af mutation i *VPS13A*, der koder for proteinet chorein [1, 2]. Skønsmæssigt findes der på verdensplan ca. 1.000 patienter med denne lidelse.

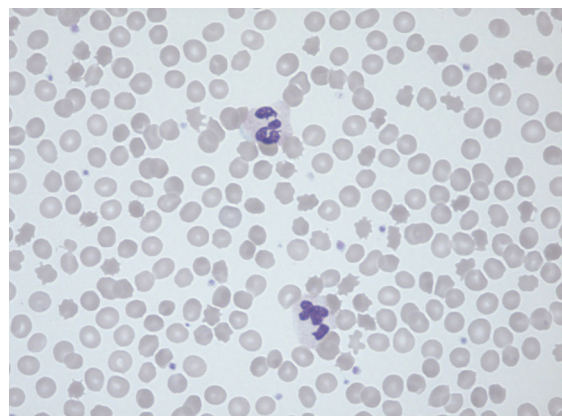
Tilstanden kendetegnes af kantede erythrocytter, akantocytter, i blodet samt af fremadskridende degeneration af basalganglierne, særligt nucleus caudatus og putamen, der undertiden erkendes atrofierede ved billeddannende undersøgelser [1-4].

ChAc viser sig klinisk som en hyperkinetisk bevægeforstyrrelse, som ofte indledningsvist bliver fejltolket som ekstrapyramidale bivirkninger til antipsykotika, idet der hos mange patienter adskillige år tidligere er udviklet behandlingskrævende psykopatologi [1]. Hyppigst ses personlighedsændring med impulsivitet og disinhibition, emotionel labilitet, depression og OCD [1-4].

Bevægeforstyrrelsen debuterer oftest i tredje decade med koreiforme og atetoide bevægelser i ansigtet og ekstremiteterne [1, 2, 4]. Særlig klassisk for ChAc er orofaciale dyskinesier og *feeding dystonia* med tungeprotrusion ved fødeindtagelse samt selvmu-

FIGUR 1

Perifer blodudstrygning med irregulære, tornede og kantede erythrocytter: akantocytter.





TABEL 1

Eksempler på tilstande med tilstedeværelse af akantocytter i perifer blodudstrygning.

Forstyrrelser i lipidmetabolisme

Abetalipoproteinæmi
Hypokolesterolæmi
E-vitaminmangel

Forstyrrelser i erythrocytdannelse og -funktion

Sfærocytose
Myelodysplasi
Efter splenektomi

Bevægeforstyrrelser

Chorea-akantocytose
Pantotenatkinaseassocieret neurodegeneration
Huntington disease-like 2
McLeods syndrom

Andre

Anorexia nervosa
Leversygdom
Hypothyroidisme

tilation af tunge, læber og kindslimhinde; hertil kommer dysartri og vokale tics [1, 2, 4].

Hypo- eller arefleksi er almindeligt forekommende og forårsages af aksonal neuropati, der kan erkendes ved elektroneuronografi [1-4]. Herudover ses myopati med distal kraftnedsættelse og muskelatrofi, samt forhøjet kreatinkinase [1-3]. Undertiden viser tilstanden sig første gang i form af epileptiske anfald med generaliseret tonisk-klonisk aktivitet, formentlig i kraft af sekundær generalisering af fokale temporal-lapsanfald [1-3].

Ikkeneurologiske manifestationer omfatter hepat- og spenomegali, mens kardiomyopati er en sjældenhed ved ChAc i modsætning til øvrige årsager til neuroakantocytose, eks. McLeods syndrom, pantotenatkinaseassocieret neurodegeneration og *Huntington disease-like 2* (Tabel 1), der ikke skal beskrives nærmere her [1-5].

Behandlingen af ChAc er alene symptomatisk [1]. Ufrivillige bevægelser kan delvist afhjælpes ved reduktion af dopaminerg transmission ved anvendelse af atypiske antipsykotika som clozapin, quetiapin, ziprasidon og aripiprazol – herudover kan dopamindepletion med tetrabenazin være gavnligt, dog medfører behandlingen risiko for depression og parkinsonisme [1, 5]. Injektion af botulinumtoksin kan afhjælpe tungedystoni og -protrusion [1, 5].

Ergoterapeutisk evaluering af synkefunktionen er vigtig, hvad angår vurdering af behovet for ernæringssonde, og ligeledes kan diætistvejledning være

relevant; ydermere kan fysioterapeutisk gang- og balancetræning være til gavn [1]. ChAc vil uvægerligt resultere i tiltagende invaliditet og reduceret levealder som følge af progredierende neurodegeneration [1, 2].

SUMMARY

Søren Bruno Elmgreen, Erik Hvid Danielsen:

OCD and orofacial dyskinesia caused by a rare basal ganglia disorder

Ugeskr Læger 2014;176:V05130305

Movement disorders presenting in a psychiatric setting are usually caused by extrapyramidal side effects of antipsychotic medications. We present an unusual and rare case of orofacial dyskinesia, tongue dystonia, and choreatic movements in a 31-year-old Turkish man suffering from OCD.

KORRESPONDANCE: Søren Bruno Elmgreen, Neurologisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital, Nørrebrogade 44, 8000 Aarhus C. E-mail: brunonus@dadlnet.dk

ANTAGET: 19. september 2013

PUBLICERET PÅ UGESKRIFTET.DK: 20. januar 2014

INTERESSEKONFLIKTER: Forfatterens ICMJE-formularer er tilgængelige sammen med artiklen på Ugeskriftet.dk

TAKSIGELSE: Ingolf Møller, Hæmatologisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital, takkes for fremstilling af fotodemonstration af perifere blodudstrygninger med akantocytter.

LITTERATUR

1. Danek A, Walker RH. Neuroacanthocytosis. *Curr Opin Neurol* 2005;18:386-92.
2. Danek A, Jung HH, Melone MAB et al. Neuroacanthocytosis: new developments in a neglected group of dementing disorders. *J Neurol Sci* 2005;229-230:171-86.
3. Hardie RJ, Pullon HW, Harding AE et al. Neuroacanthocytosis. *Brain* 1991;114:13-49.
4. Rampoldi L, Danek A, Monaco A. Clinical features and molecular bases of neuroacanthocytosis. *J Mol Med* 2002;80:475-91.
5. Jankovic J. Treatment of hyperkinetic movement disorders. *Lancet Neurol* 2009;8:844-56.