

Nejčastější motorické stereotypie v dětském věku

MUDr. Lydie Koumarová

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu, 1. LF UK a VFN v Praze

Motorické stereotypie (MS) jsou zařazeny mezi hyperkinetické pohybové poruchy. Projevují se opakujícími se rytmickými, zdánlivě volnými pohyby s typickým začátkem v časném dětství. Dělí se na dvě skupiny – primární a fyziologické, které pozorujeme u dětí s normálním vývojem, a sekundární spojené s různými poruchami nervového vývoje, např. autismem, mentální retardací, ale i vzácnými genetickými syndromy (např. Rettův sy. u dívek). Častá je komorbidita s tikovou poruchou, poruchou pozornosti a hyperaktivitou (AD/HD) a obsedantně kompulzivní poruchou (OCD).

Provokujícími faktory jsou typicky úzkost, stres, zaujetí, rozrušení, ale také nuda nebo únava. Patofyziologické mechanismy nejsou dosud plně objasněny. Stereotypie jsou u dětí s normálním vývojem většinou tranzientní, jindy jakákoliv terapie selhává a mohou zůstat do dospělosti.

Klíčová slova: primární a sekundární motorické stereotypie, ASD (poruchy autistického spektra), tiky, ADHD (porucha pozornosti s hyperaktivitou), OCD (obsedantně-kompulzivní porucha).

The most common motor stereotypes in childhood

Motor stereotypes (MS) are classified as hyperkinetic movement disorders. They are manifested by repetitive, rhythmic, seemingly free movements with a typical beginning in early childhood. They are divided into two groups, primary and physiological, which we observe in children with normal development and secondary associated with various disorders of nervous development, such as autism, mental retardation, but also rare genetic syndromes (eg Rettuv sy in girls) Comorbidity with tic disorder, attention deficit hyperactivity disorder (ADHD), obsessive compulsive disorder (OCD) is common.

Provoking factors are typically stress, agitation, but also boredom or fatigue. The pathophysiological mechanisms are not yet fully elucidated. Stereotypes are usually transient in children with normal development, other times any therapy fails and may remain into adulthood.

Key words: primary and secondary motor stereotypes, ASD (autism spectrum disorders), tics, ADHD (attention deficit hyperactivity disorder), OCD (obsessive-compulsive disorder).

Úvod

V dětské populaci jsou poměrně časté hyperkinetické pohybové poruchy spojené s nadbytkem pohybu, motorické stereotypie (MS) patří mezi ně. Začínají před 3. rokem věku a projevují se rytmickými, opakujícími se určitými pohybovými vzorci, zdánlivě řízené vůlí např. třepání, mávání rukou, kroucení v zápěstí, kotníků, kýváním hlavy, těla nebo otáčení celým tělem (1).

Nejčastěji jsou popisovány u dětí s poruchou autistického spektra (ASD) a mentál-

ním deficitem (MD), ale mohou se vyskytnout i u dětí s normálním neurovývojem. Komorbidita s tikovou poruchou, ADHD a OCD je častá.

Definice (DSM5)

Diagnostický a statistický manuál duševních chorob vymezuje stereotypie jako opakované, nefunkční pohybové poruchy, vokalizace nebo chování, které jsou přítomny déle než 4 týdny a zasahují do života nebo vedou k sebepoškození (2).

Prevalence a výskyt

Prevalence se liší od etiologie a závažnosti stereotypií, odhady u 2–5letých se uvádějí až v 60 %, u primárních stereotypií v rozmezí 10–20 %, u sekundárních při vývojovém postižení v 61 % u poruch autistického spektra až 88 %.

Typický začátek je do 3 let věku a spolu s tiky jsou stereotypie nejčastějším patologickým repetitivním komplexním motorickým chováním vyskytujícím se během neurovývojového období.



KORESPONDENČNÍ ADRESA AUTORKY: MUDr. Lydie Koumarová, lydie.koumarova@vfn.cz
Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN Praha
U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2

Cit. zkr: Pediatr. praxi. 2022;23(2):97-99
Článek přijat redakcí: 26. 10. 2021
Článek přijat k publikaci: 20. 2. 2022

Patofyziologie

Dosud není zcela objasněno, jaké jsou patofyziologické mechanismy, které vedou ke stereotypiím. Důvody pro jejich projev se pohybují od psychologických faktorů až po neurobiologické abnormality. Zatímco psychologické faktory nelze vyloučit, již dřívější výzkum, který byl prováděn především na zvířecích modelech vyvolaných léky a nyní v současné době probíhající studie do značné míry prokazují, že biologické abnormality, včetně neurochemických, anatomických a genetických faktorů hrají významnou roli (3).

Klinické syndromy

Podle složitosti pohybu se stereotypie rozlišují na jednoduché a komplexní. Lze říci, že čím je dítě mladší, jsou pohyby jednoduché a v podstatě mohou být v určitém neurovývojovém období (kojenec nebo batole) fyziologickým projevem, například dumláním palce a rukou. Dalšími typickými projevy v kojenecském a batolecím věku jsou rytmické kývání hlavičkou vpřed-vzad nebo do stran, tzv. head nodding (gesta ano-ano nebo ne-ne), bouchání hlavou, houpání nebo kývání celým tělem. V předškolním věku začíná kroucení prsty, rukama, předměty. S postupujícím věkem se stávají stereotypie komplexnější a mohou se lišit v širokém kontinuu složitosti. Nejčastěji jsou to pohyby na horních končetinách, obvykle oboustranné natahování, mávání nebo třesení pažemi, otáčení se, časté je přidružené grimasování, natahování krku a může se objevit zvukový doprovod (4).

Stereotypie primární a sekundární

Primární stereotypie existují ve třech podtypech: běžné (houpání, bouchání hlavou, bubnování prsty), kývání hlavou (nodding) vpřed-vzad nebo do strany a komplexní pohyby (paže-ruka a kývání hlavou). Mohou se projevovat jako izolované projevy u normálních dětí nebo ve spojení se spektrem behaviorálních a kognitivních komorbidit, jako je deficit pozornosti a hyperaktivita (ADHD),

kteří nejsou spojeni se stereotypiemi. Častá je komorbidita s tiky, některé časem vymizí, komplexní stereotypie mohou přetrvávat do dospělosti.

Sekundární stereotypie jsou pozorovány u dětí s autistickými rysy a/nebo poruchami učení nebo mentálním postižením. Celá řada genetických poruch může způsobit sekundární stereotypie, včetně chromozomálních aberací, jako je Downův sy., Williamsův, Cri du chat sy., sy. X fragilního X, Smith-Magenisův sy. a další, stejně jako vrozené vady metabolismu, např. fenylketonurie a nedostatek adenylsukcinatylázy. Stereotypie spojené s deprivací, například se zanedbáváním nebo smyslovou ztrátou, jako u vrozené slepoty nebo hluchoty. V dětské narkolepsii spojené s kateplexií.

Stereotypie se mohou zvyšovat v době nudy, a naopak při extrémním vzrušení nebo potěšení z aktivit.

Diferenciální diagnostika

V dětském věku se setkáváme s celou řadou hyperkinetických pohybových poruch, jako jsou běžné „zlozvyky“ (okusování nehtů, šťourání v nose, kroucení vlasů na prst) až po chorobné poruchy (dystonie, choreoatetoza, myoklonus, tremor a tiky), kde volíme odlišný přístup. Nejčastější poruchou jsou tiky, které se mohou vyskytovat spolu se stereotypiemi a je někdy obtížné je od sebe odlišit (5). Jejich rozdíl uvádím v přehledové tabulce 1.

Tab. 1. Rozlišení tiků a stereotypií

	Tiky	Stereotypie
Věk začátek (roky)	6–7 roků	< 2 roky
Rodinná anamnéza	často pozitivní	může být pozitivní
Nutkání	ano	ne
Spouštěcí faktory	vzrušení, stres	vzrušení, stres, nuda, únava
Potlačení vůlí	krátké s následnou vnitřní tenzí	zevním podnětem, např. zavoláním zřídka vědomým úsilím
Pohybové vzorce	variabilní	předvídatelné, fixní, identické
Pohybové projevy	mrkání, grimasování, škubnutí	mávání, třepání pažemi, kývání hlavy
Rytmus	nerytmičké, bryskní, náhlé	rytmické
Trvání	krátké, přerušované, intermitentní	intermitentní, déletrvající

Tab. 2. Komorbidita stereotypií s dalšími neurovývojovými poruchami (6, 7)

Komorbidita	Odhad výskytu
ADHD	až k 53 %
OCD	až k 30 %
Úzkostné poruchy	až k 73 %
Tiky	20–25 %
Kognitivně-motorické poruchy	1/3 pacientů
Školní problematika	až k 59 %

Průběh a komorbidita

Stereotypie se často kombinují s dalším spektrem neurovývojových poruch, jejichž přehled uvádíme v tabulce 2.

Komorbidita s poruchami autistického spektra (ASD)

Stereotypní pohyby jsou význačným klinickým znakem poruch autistického spektra. Lidé s autismem je ve svých výpovědích popisují jako uvolňující, že jim pomáhají soustředit mysl a vypořádat se s okolním smyslovým prostředím. Projevují se jako pohybové vzorce předvídatelné a necílové, které se opakují nepřetržitě po dlouhou dobu při různých příležitostech a jsou často rušivé. Zvukové stereotypie sahají od opakování jednoduchých vokalizací až vydávání složitějších zvuků, jako jsou slova nebo fráze. Nezdá se, že by pohlaví ovlivňovalo převahu stereotypií. Nižší IQ bývá spojeno s vyšší prevalencí motorických stereotypií (8, 9, 10).

Zajímavou podskupinou jsou motorické stereotypie doprovázené živou vizualizací. Jde o spojení simultánních komplexních pohybů většinou všech čtyř končetin s epizodami intenzivních obrazových představ (IIM) ve vztahu k počítačovým hrám, karikaturám, filmům a fantazijním scénám. Tato schopnost vstoupit do imaginárního a fantazijního světa je pozoruhodně konzistentní a nezdá se naučenou reakcí, spíše vrozenou schopností. O obrazových jevech jsou děti schopny verbalizovat a disku-

tovat. Pokud nejsou rozpoznány stereotypie související s IIM, svou povahou složitých a neobvyklých pohybů mohou vést ke znepokojení rodičů a zbytečnému vyšetřování (11).

Léčba

Základem zvládnání stereotypií zůstává rozpoznání podtypu hybné poruchy, hodnocení souběžných stavů a vhodná klinická léčba. Vzdělávání pacientů a rodiny hraje klíčovou roli pro přijetí diagnózy.

Děti s primárními stereotypiemi často minimalizují dopad symptomů na kvalitu jejich života, a naopak na rozdíl od jiných pohybových poruch si je subjektivně „užívají“ a nechtějí být vyrušováni. Přesto existují, hlavně u rodičů, obavy ze sociální stigmatizace, narušení a zasahování do akademického vzdělávání.

Medikamentózní léčba není účinná, ale behaviorální terapie může být prospěšná. Výzkum ukázal, že trénink založený na terapeutech využívající kombinaci uvědomění a rozdílného posilování jiného chování může být úspěšný při snižování pohybů.

Jiné studie ukázaly, že nejúčinnějším přístupem je použití instruktážního DVD jako domácí behaviorální terapie spravované rodiči s podporou terapeuta. Děti jako takové často postrádají motivaci odpoutat se od stereotypů, takže rodiče pociťují úzkost a frustraci, jak nejlépe zvládnout neobvyklý nebo „zvláštní“ vzhled svých dětí. Obecně platí, že jak se děti vyvíjejí, zvýšené sociální povědomí může přispět k procesu privatizace, kdy se děti rozhodnou zapojit se do svých stereotypů pouze v situacích, kdy by to bylo považováno za přijatelné – například doma (12, 13).

Závěr

Znalost a pochopení dětských motorických stereotypií jsou důležité zejména proto, že správná a rychlá diagnóza může zabránit zbytečnému vyšetřování, podávání léků a utrpení rodiny. Stereotypie se častěji vyskytují u dětí s autismem, smyslovým postižením, mentálním defektem nebo u dětí sociálně deprivovaných, ale mohou se objevit i u dětí zdravých. Základní etiologie a faktory přispívající k jejich existenci nejsou dosud plně objasněny. Avšak dřívější i současné studie naznačují, že neurobiologická a genetická složka jsou pravděpodobným etiologickým kandidátem. Nadále jsou stereotypie považovány za spektrum neurovývojových poruch a zapotřebí jsou další studie o prevalenci a klinických charakteristikách motorických stereotypií.

LITERATURA

1. Harris K, Mahone EM, Singer H. Nonautistic motor stereotypes, clinical feature and longitudinal follow-up. *Pediatr-neurol*; 2008.
2. Singer HS, Mink IW, Gilber DL, Jankovic J. *Movement disorders in childhood*. Saunders Elsevier: Philadelphia; 2010.
3. Zsanett P, Melody E, Fernandez V. Motor Stereotypies: A Pathophysiological Review. *Front Neurosci*. 2017;11:171.
4. Bonnet C. Developmental and benign movement disorders in childhood. *Mov. Dis*. 2010.
5. Martino D, Hedderly T. Tics and stereotypies: A comparative clinical review. *Parkinsonism and Related Disorders*. 2019;59:117-124.
6. Keisuke U, Black KJ. A Comprehensive Review of Tic Disorder's of Children. *J Clin Med*. 2021;10(11):2479.
7. Meredith J, McCarty BSA, Brumback AC. Rethinking Stereotypies in Autism. *Seminars in Pediatric Neurology*. 2021;38.
8. Lanzarini E, Pruccoli J, Grimandi I, et al. Phonic and Motor Stereotypies in Autism Spectrum Disorder: Videoanalysis and Neurological characterization. *Brain Sci*. 2021;11(4):431.
9. Termine C, Enzo C, Anaveli V, et al. Possible tics diagnosed as stereotypies in patient with were autism spectrum disorder: a video-based evaluation. *Neurol Sci*. 2021;42(4):1559-161.
10. Sally J, Woods RM, Cardona F, et al. Intense Imagery Move Paediatric Subgroup of Motor Stereotypies: A Common and distinct Paediatric Subgroup of Motor Stereotypies. *Dev Med and Child Neurology*. 2014;56:(12).
11. Singer H, Warnach R. Treat Primary Complex Motor Stereotypies at home. Johns Hopkins University: Under the Dome; 2015.
12. Singer H, Rajendal SH, Waranch Mahone EM. Home-based, therapist-assisted, therapy for young Children with Primary Complex Motor Stereotypies. *Pediatr. Neurol*. 2018.