



# **CHOREA**

Dr. Hj. Durrotul Djannah, Sp.S

# CHOREA

- Gangguan gerakan hiperkinetik :
  - gerakan tak teratur,
  - tak dapat diramal,:
  - singkat
  - tersentak-sentak yang melompat secara tak teratur dari satu bagian dari tubuh ke lainnya.
- *Sebagai akibat dari aktivitas dopaminergik yang meningkat pada proyeksi dari substansia nigra ke striatum, mengakibatkan proyeksi GABA-ergik berkurang dari striatum ke globus pallidus.*

## ETIOLOGI DARI CHOREA (Jankovic 2004)

A	DEVELOPMENTAL AND AGING CHOREA	D	DRUGS: neuroleptics (tardive dyskinesia); anti-parkinsonian drugs; Amphetamines; cocaine; tricyclics; oral contraceptives.
	hypoparathyroidism: Physiological chorea of infancy	E	TOXINS: alcohol intoxication & withdrawal; anoxia; carbon monoxide; manganese; mercury; thallium; toluene.
	hypematremia & Cerebral palsy (anoxic), kernicterus	F	METABOLIC:
	hypoglycemia Buccal-oral-lingual dyskinesia & edentulous orodyskinesia		hyperthyroidism; pregnancy (chorea gravidarum); hyponatremia; hypomagnesemia & hyperglycemia (the latter may cause hemiballism); acquired hepatocerebral nutritional (beriberi, pellagra, vit.B12 infants)
	Senile chorea (probably several causes) degeneration:	G	INFECTIOUS AND POSTINFECTIOUS
B	B. HEREDITARY CHOREA		chorea; encephalitis lethargica; Creutzfeldt-disease)
	deficiency in Huntington's disease Benign hereditary chorea	H	IMMUNOLOGICAL: SLE; Henoch- Rarely: sarcoidosis; multiple sclerosis disease; polyarteritis nodosa
	Sydenham's Neuroacanthocytosis	I	VASCULAR (often hemichorea):
	Jakob Other CNS degenerations: Olivopontocerebellar atrophy; Machado-Joseph disease:	J	AVM; moyamoya disease; migraine
	Schönlein purpura: Other spinocerebellar atrophies; ataxia telangiectasia;	K	TUMORS: Trauma (subdural & epidural
	Behçet's Tuberous sclerosis; Friedreich' ataxias; familial calcification of basal ganglia; panthothenate kinase associated neuro-infarction or bleeding degeneration; neurodegeneration with brain iron accumulation polycythemia rubra vera: (Hallervorden = Spatz disease)	L	MISCELLANEOUS: including athetosis.
C	NEUROMETABOLIC DISORDERS: Wilson's disease, Lesch-Nyhan hematoma; syndrome; lysosomal storage disorders; amino acid disorders; paroxysmal choreo-Leigh's disease; porphyria.		

# MACAM-MACAM CHOREA

1. **CHOREA SYDENHAM** = *St. Vitus dance, Acute chorea, Chorea minor; Rheumatic chorea*
  - Gangguan obsesive-compulsif
  - Prevalensi tinggi dari gejala obsesif kompulsif dengan chorea Sydenham
  - Terjadi kira-kira 10-20% pada penderita dengan demam rematik akut.
  - Perbandingan wanita-laki-laki kira-kira 2 : 1, dan kebanyakan penderita terdapat antara umur 5-15 tahun.
  - Aron menemukan bahwa 3.5% orang tua dan 2.1% dari saudara kandung anak-anak juga terkena Chorea Sydenham (Mohamed 2005).

- **Gerakan chorea dan gangguan emosi atau kelakuan (WEMOVE 2007)**

- penderita demam rematik akut
- timbul 1-6 bulan setelah penyakit awal (misalnya faringitis).
- interval waktu rata-rata kira-kira 8 minggu
- gejalanya mulai pelan-pelan dan sedikit, sering menghebat setelah berminggu-minggu sampai kira-kira satu bulan
- kebanyakan anak-anak gerakan-gerakan tak teratur, involunter, terhentak-hentak. pertama dapat terlihat sebagai kejanggalan bertambah atau kaku, seperti kesukaran menulis.
- gangguan emosi atau kelakuan tertentu sering timbul berhari-hari atau berminggu-minggu sebelum permulaan chorea
- dilukiskan sebagai gelisah yang tak lazim. agresif, atau emosional sangat
- Gerakan chorea menghilang waktu tidur dan dapat bertambah dengan stres, capai, kegembiraan. Bila gerakan ini menjadi hebat. dapat timbul gerakan balistik
- Daerah yang terkena termasuk kelompok otot dari lengan dan tungkai, tubuh, dan pada kebanyakan keadaan muka dan leher. Kebanyakan penderita timbul kelemahan otot dan tonus otot menurun
- Kelemahan otot dan tonus dapat menyebabkan: muka menyeringai, kesukaran menulis, kesukaran sedikit atau sangat untuk berpakaian makan dan jalan. disartria



- **PATOFISIOLOGI :**

- Neurokimiawi: gejala utama dari chorea Sydenham dianggap karena imbalance antara sistem dopaminergik, sistem kolinergik intrastriatal, dan sistem GABA penghambat. Bukti dari imbalance ini di diperkirakan oleh kontrol yang berhasil dari chorea oleh dopaminergik bloker dan asam valproik, satu obat yang diketahui meningkatkan tingkat GABA pada striatum dan substansia nigra (Mohamed 2005)



## **2. CHOREA GRAVIDARUM (Shaner 2004)**

- Diawali waktu mengandung**
- Hubungan sangat erat dengan sindrom antifosfolipid antibody, dengan atau tanpa sistemik lupus eritematosus.**
- Biasanya terdapat waktu bulan 2 sampai 5 dari kehamilan dan jarang mulai postpartum**
- Perubahan kognitif ringan, kadang-kadang hebat dapat menyertai chorea ini**
- Kontraseptif oral juga hubungan dengan timbulnya chorea**
- Mekanismenya tak diketahui**
- Chorea dapat kambuh lagi pada kehamilan selanjutnya**



### 3. PENYAKIT HUNTINGTON (HD = *Huntington's disease*)

- Ditulis oleh George Huntington pada tahun 1872
- **Definisi :**
  - HD adalah penyakit autosomal dominan dan sangat merasuk (*highly penetrant*), dengan khasnya gangguan gerakan progresif hubungan dengan psikiatrik dan penurunan kognitif, dan berakhir dengan keadaan terminal dari dementia dan immobilitas (Shannon 2004).



- Epidemiologi :
  - HD biasanya mulai antara umur 30 dan 55 tahun, walaupun dilaporkan mulai umur 2 tahun sampai 92 tahun (Shannon 2004)
- **Gejala klinis :**
  - HD dapat dibagi dalam 3 tingkat: dini, pertengahan dan lanjut. (Kirkwood 2001).

Gejala dari Penyakit Huntington (Kirkwood 2001)

Early	Middle	Late
Clumsiness	Unsteadiness	Weight loss
Chorea	Dropping things	Speech disorder
Irritability	Gait disorder	Swallowing disorder
Sadness	Sleep disorder	Bladder incontinence
Depression	Cognitive dysfunction	Bowel incontinence
Decreased motivation	Decreased memory	
Sexual dysfunction		

## Gejala Kelakuan pada Penyakit Huntington (Paulsen 2001)

Symptom	% with symptom
Dysphoria	69
Agitation	67
Irritability	65
Apathy	56
Anxiety	52
Disinhibition	35
Euphoria	31
Delusions	12
Hallucinations	2

- **Patologi :**

- HD termasuk hilangnya neuronal yang jelas dan gliosis di nukleus kaudatus & putamen bersamaan dengan atrofi regional & lebih difus.
- Pada autopsi 20% dari hilangnya berat total otak akibat atrofi striatal, menunjukkan suatu proses degeneratif yang sangat luas. Neuron kortikal yang besar pada lapisan VI juga terkena, juga neuron pada talamus, SNr, oliva superior, nukleus tuberal lateral dari hipotalamus, dan nuklei serebellum yang dalam.
- Dalam striatum, *GABA-ergik medium spiny neuron* adalah proses degeneratif yang terberat




- **Etiologi :**

- HD adalah keadaan herediter disebabkan oleh suatu *CAG (cytosine-ad-enosine-guanosine) trinucleotide repeat* yang luas dan tak stabil pada exon 1 dari gen huntingtin pada ujung dari lengan pendek dari kromosom 4. Allele normal mempunyai kurang dari 30 *CAG repeat* pada daerah ini (Josefson 1997. Shannon 2004)

- **Patogenesis :**

- Patogenesis dari HD mulai dengan perubahan protein yang mengandung poliglutamin repeat yang luas. Proteolisis menghasilkan fragmen yang menyebabkan toksisitas melalui macam-macam jalur

A decorative fractal graphic in the top-left corner, featuring intricate, self-similar patterns in shades of purple, blue, and green.

# Diagnosis diferencial

- Juvenile HD
- Alzheimer disease (AD)
- Wilson's disease
- Gangguan Mendelian

# PENGOBATAN

- Sama dengan lain-lain penyakit neurodegeneratif, tak ada obat yang dapat dibuktikan mempengaruhi progresi dari penyakit HD ini.
- Seperti lain-lain neurodegenerasi, banyak tipe intervensi pengobatan mungkin berguna:
- Memblok *transcription* dari *mutant gene*; meningkatkan fungsi chaper-one; mengganggu hubungan dan agregasi dari protein; memperbaiki bioenergetik sel dan integritas mitokondrial: dan menghambat proses apoptosis.
- Antioksidan untuk memperhambat progresi dari penyakit ternyata mengecewakan; efek neuroprotektif dari mitokondrial komplek 1 booster coenzim Q10 (600 mg sehari) tak menunjukkan perbaikan bermakna : obat anti-eksitotik remacemide (600 mg per hari) tak menunjukkan neuroproteksi



**WASSALAM...**