

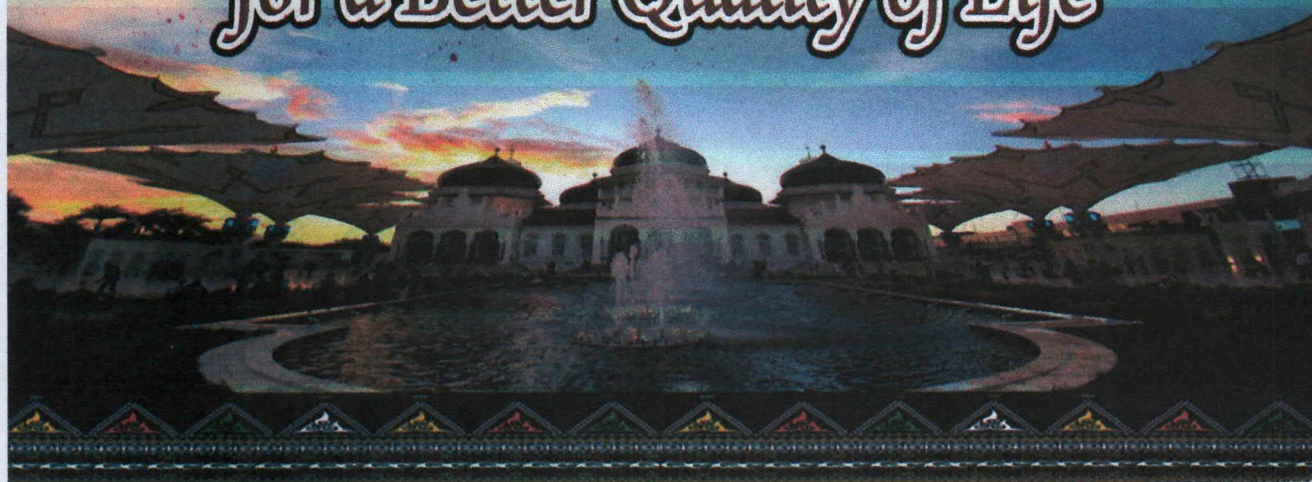


# PROCEEDING BOOK

## PERTEMUAN ILMIAH NASIONAL PERDOSSI 2018

**1 s/d 3 November 2018**  
**Banda Aceh**

*Improving Holistic  
Management  
for a Better Quality of Life*





**PERTEMUAN ILMIAH NASIONAL (PIN) PERDOSSI 2018**  
**“Improving Holistic Management for a Better Quality of Life”**

**Tempat :**

- Hotel Hermes Palace, Banda Aceh
- Hotel Kyriad Muraya, Banda Aceh

**1 - 3 November 2018**

**SYIAH KUALA UNIVERSITY PRESS**

**2018**



## **PERTEMUAN ILMIAH NASIONAL (PIN) PERDOSSI 2018**

**"Improving Holistic Management for a Better Quality of Life"**

**Pelindung :** Gubernur Provinsi Aceh  
Ketua Umum PERDOSSI  
Rektor Unsyiah  
Ketua IDI Wilayah Aceh

**Penanggung Jawab :** Syiah Kuala University Press

**Ketua Panitia :** Dr.dr. Syahrul, Sp.S(K)

**Sekretaris :** Dr. dr. Dessy R.Emril,Sp.S(K)

**Bendahara :** dr. Nova Dian Lestari, Sp.S

**Reviewer :** Dr. dr. Imran Sp.S. MKes

**Editor :** Dr.dr.Syahrul. Sp.S(K)  
Dr. dr. Endang Mutiawati, Sp.S(K)  
Dr. dr. Dessy R.Emril, Sp.S (K)

**ISBN :** 978-602-5679-81-0

**Layout :** dr. Muhammad Ansari Adista, M.Pd. Ked  
dr. Laila Fajri

**Cover :** dr. Muhammad Nazli Ferdian

**Cetakan :** Kesatu, September 2018

**Penerbit :**

**SYIAH KUALA UNIVERSITY PRESS**

**Kampus Universitas Syiah Kuala Darussalam,**

**Banda Aceh 23111 ACEH-INDONESIA**

**Telp. 0651-8012221**

## **PIN PERDOSSI 2018 BANDA ACEH**

### **Daftar Isi**

**KATA SAMBUTAN KETUA PANITIA .....xii**

**KATA SAMBUTAN KETUA UMUM PERDOSSI PUSAT  
.....xiv**

**Kepanitiaan.....xvi**

**Daftar Pembicara .....xxii**

**Daftar Sponsor .....xxiv**

**Jadwal Workshop.....xxv**

**Jadwal Simposium.....xxx**

**A. Plenary Lectures ..... 1**

**PL 1. Neurobiology of Parkinson's Disease (PD) ..... 1**

**PL 2. Where does Parkinson's Disease Begin? ..... 3**

**PL 3. Carotid Stenosis Prevalence in Saudi Arabia and  
the Management of Carotid disease ..... 6**

**PL 4. Medico-legal Issues and Patient Safety in Epilepsy,  
Parkinson and Movement Disorders, Neuro-oncology and  
Neuroimaging ..... 7**

**B. Symposium Neuroimaging (SNI)..... 11**

**SNI 1. How to set up ideal stroke system for thrombolysis  
and thrombectomy ..... 11**

**SNI 2. Diagnosis and prevention of deep vein thrombosis  
in ischemic stroke ..... 13**

**SNI 3. Brain and Spinal cord Volume Loss in Multiple  
Sclerosis..... 15**

**SNI 4. Early management of stroke**



|                                                                                                       |    |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| SNI 5. Monitoring Cerebral Vasomotor Reactivity (CVR) in Ischemic Stroke .....                        | 19 |
| SNI 6. Small vessel disease, based on neuroimaging for prompt treatment .....                         | 20 |
| C. Symposium Parkinson and Movement Disorder (SPMD) .....                                             | 24 |
| SPMD 1. PDD : How to diagnose and treat .....                                                         | 24 |
| SPMD 2. RLS or Akhatisia : How to differentiate and treat .....                                       | 26 |
| SPMD 3. Movement disorders in metabolic diseases : overview .....                                     | 54 |
| SPMD 4. Movement disorder in intensive care .....                                                     | 66 |
| SPMD 5. Controversies in Parkinson: is levodopa remains the standard of treatment in Parkinson? ..... | 67 |
| SPMD 6. Non Motor Fluctuation in Parkinson Diseases .....                                             | 69 |
| SPMD 7. Movement disorder versus epilepsy : how to make it easy to diagnose .....                     | 71 |
| D. Symposium Epilepsi (SE) .....                                                                      | 73 |
| SE 1. How AEDs work? .....                                                                            | 73 |
| SE 2. Why, how and when to start and stop AEDs .....                                                  | 74 |
| SE 3. When and how to use AEDs (monotherapy and combination) .....                                    | 76 |
| SE 4. Seizure: Epileptic or non-epileptic? .....                                                      | 90 |
| SE 5. Management of epilepsy in primary health care ...                                               | 92 |
| SE 6. Referral system in epileptic patients .....                                                     | 99 |

|                                                                                               |     |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------|-----|
| SE 8. Epilepsy with metabolic comorbidities (renal, liver dysfunction etc).....               | 112 |
| SE 9. Epilepsy with other comorbidities (CNS infection, CVD, head trauma) .....               | 119 |
| SE 10 Epilepsy with psychiatric comorbidity .....                                             | 123 |
| E. Symposium Neuroonkologi (SNO) .....                                                        | 124 |
| SNO 1. Update of neuroimaging in brain tumour.....                                            | 124 |
| SNO 2. Interventional pain management in cancer pain .....                                    | 138 |
| SNO 3. How to deal with chronic pain in cancer patients .....                                 | 144 |
| SNO 4. Thrombosis management in CNS tumour .....                                              | 145 |
| F. WORKSHOP NEUROIMAGING (WSNI).....                                                          | 153 |
| WSNI 1. TCCD Application for ischaemic stroke .....                                           | 153 |
| WSNI 2. Peripheral nerve and USG diagnostic .....                                             | 155 |
| G. WORKSHOP NEUROONKOLOGI (WSNO).....                                                         | 156 |
| WSNO 1. Pathophysiology and management of brain metastases.....                               | 156 |
| H. WORKSHOP PARKINSON MOVEMENT DISORDERS .....                                                | 158 |
| WSPMD1. Voluntary movements and involuntary movements .....                                   | 158 |
| WSPMD 2. APPROACH TO DYSTONIA .....                                                           | 160 |
| WSPMD 3. Psychogenic Movement Disorders .....                                                 | 162 |
| I. Poster (P) .....                                                                           | 164 |
| P1. Hubungan Antara Hiperkoagulasi dengan Kesintasan 12 Bulan Pemantauan pada Astrositoma ... | 164 |



**KATA SAMBUTAN KETUA PANITIA**



Assalamu'alaikum Wr Wb,  
Sejawat yang berbahagia,

Kami menyampaikan ucapan selamat datang kepada Sejawat dan keluarga untuk berpartisipasi pada acara Pertemuan Ilmiah Nasional (PIN) PERDOSSI 2018 di Banda Aceh Provinsi Aceh dari tanggal 1-3 November 2018. Selama berada di kota Serambi Mekkah, Sejawat dan keluarga dapat mengunjungi destinasi wisata yang sangat menarik terutama destinasi wisata Tsunami dalam nuansa Islami, kuliner masakan khas Aceh, berbagai panorama yang sangat indah dan wisata Kilometer Nol Indonesia di Pulau Weh Sabang.

PERDOSSI Cabang Aceh bersama Departemen Neurologi Fakultas Kedokteran Universitas Syiah Kuala (UNSYIAH)/RSUD dr Zainoel Abidin Pemerintah Aceh mendapat kepercayaan dan kehormatan dari PP PERDOSSI sebagai Panitia Pelaksana acara Pertemuan Ilmiah Nasional PERDOSSI 2018.

Kegiatan ilmiah yang meliputi workshop, simposium, presentasi poster dan makalah bebas dengan tema *Improving*

*Holistic Management for a Better Quality of Life* bersama Kelompok Studi Neuroimaging, Neuroonkologi, Epilepsi serta Parkinson dan Gangguan Gerak dengan narasumber pembicara nasional dan internasional.

Kami sangat mengharapkan dengan PIN PERDOSSI 2018 yang dilaksanakan di Provinsi Aceh dapat meningkatkan kualitas layanan Neurologi secara komprehensif terutama dalam bidang Neuroimaging, Neuroonkologi, Epilepsi, Parkinson dan Gangguan Gerak.

Ucapan terimakasih yang tulus dan dalam kami sampaikan kepada PP PERDOSSI atas kepercayaannya, Sejawat Neurologist dan keluarga atas partisipasi aktifnya, Panitia PIN PERDOSSI 2018 Banda Aceh, Mitra Farmasi dan semua pihak yang telah membantu terselenggaranya acara PIN PERDOSSI 2018 di Provinsi Aceh.

Wassalamu'alaikum wr.wb.

Dr. dr. Syahrul, SpS(K)  
Ketua Panitia



## KATA SAMBUTAN KETUA UMUM PERDOSSI PUSAT



Assalamu'alaikum wr.wb.

Salam sejahtera untuk kita semua.

Puji syukur kita panjatkan kehadirat Allah SWT atas limpahan rahmat-Nya kepada kita semua terutama dalam melaksanakan tugas keprofesian kita. Selain KONAS dan MUKERNAS, PIN (Pertemuan Ilmiah Nasional) adalah program kerja PP PERDOSSI dalam upaya peningkatan profesionalisme anggota secara berkesinambungan.

Semester ke-2 tahun 2018 ini PERDOSSI Cabang Banda Aceh mendapat kehormatan sebagai panitia pelaksana PIN untuk kelompok studi: Neuroimaging, Neuroonkologi, Epilepsi serta Parkinson dan Gangguan Gerak (Movement Disorder). Dalam praktik neurologi, masalah- masalah yang terkait dengan neuroimaging, kasus tumor saraf, epilepsi, dan gangguan gerak cukup banyak ditemukan. Sehingga materi yang akan disuguhkan oleh PIN PERDOSSI ACEH ini memiliki arti signifikan bagi anggota PERDOSSI dalam meningkatkan kompetensi dan profesionalisme dalam pelayanan neurologis kasus-kasus terkait.

Dengan diberi pengarahan oleh Ketua II PP PERDOSSI serta dibantu oleh ketua Kelompok Studi yang bersangkutan, tentu panitia pelaksana PIN PERDOSSI ACEH sudah menyiapkan menu ilmiah menarik bagi para peserta. Adapun kegiatan ilmiah yang disajikan adalah workshop, simposium, presentasi poster dan makalah bebas serta proceeding book. Panitia juga memberikan kesempatan kepada para peserta Program Pendidikan Dokter Spesialis (PPDS) Neurologi untuk mempresentasikan hasil penelitiannya, sebagai persyaratan akademik yang ditentukan. Narasumber seluruh kegiatan ilmiah dipilih dari para ahli di bidangnya masing- masing.

Mari kita hadiri PIN ini sebagai ajang ilmiah dan silaturahmi di Kota Banda Aceh yang madani, lengkap dengan situs-situs sejarah Islam dan wisata tsunami.

Wassalamu'alaikum wr.wb.

Prof. Dr. dr. Moh. Hasan Machfoed, Sp.S(K), M.S.  
Ketua Umum PERDOSSI



**Daftar Sponsor**

PT. Novartis Indonesia  
 PT. Citra Pharma Indonesia  
 PT. Dextra Medica  
 PT. Ikapharmindo  
 PT. Mersifarma  
 PT. Eisai Indonesia  
 PT. Jhonson & Jhonson  
 PT. Glaxo Wellcome Indonesia  
 PT. Abbott  
 PT. Phapros Tbk  
 PT. Mulya Husada Jaya  
 Petandaya Medika  
 PT. Merck  
 PT. Kalbe  
 PT. Ferron  
 PT. Transfarma Medica Indah/Menarini Company  
 PT. Roche Indonesia  
 PT. Anugerah Pharmindo Lestari  
 SANOFI (PT. Aventis Pharma)  
 PT. Boehringer Ingelheim  
 PT. Anugerah Pharmindo Lestari

**Jadwal Workshop**

Thursday Novemver 1 2018

Kyriad Muraya Hotel

**WORKSHOP NEUROIMAGING**

| TIME          | PROGRAMS                                                                                                                         |
|---------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 07.30-08.00   | Registration                                                                                                                     |
| 08.20-08.40   | Pretest                                                                                                                          |
| 08.40-09.10   | TCCD Application for ischaemic stroke<br><i>dr. Girianto Tjandrawidjaja, Sp.S</i>                                                |
| 09.10-09.40   | Deep vein thrombosis diagnostic with<br>USG<br><i>dr. Rakhmad Hidayat, Sp.S(K)</i>                                               |
| 09.40 - 10.00 | Coffee Break                                                                                                                     |
| 10.00 - 10.30 | The examination of Micro Embolic<br>Signal (MES) with bubble<br><i>dr. Indah Aprianti Putri, M.Sc. Stroke<br/>Medicine, Sp.S</i> |
| 10.30 - 11.00 | Monitoring vasospasm and intracranial<br>pressure with Transcranial Doppler<br>(TCD)<br><i>dr.Farida, Sp.S(K)</i>                |
| 11.00 - 11.30 | Peripheral nerve and USG diagnostic<br><i>dr. Rivan Danuaji, M.Kes., Sp.S</i>                                                    |
| 11.30 - 12.00 | External Carotid Doppler (ECD) for<br>carotid disease<br><i>dr. Melke J. Tumboimbela, Sp.S(K)</i>                                |
| 12.00 - 13.30 | Prayer and Lunch                                                                                                                 |



# PIN PERDOSSI 2018 BANDA ACEH

|               |                        |
|---------------|------------------------|
| 13.30 - 15.30 | Hands On (Instructors) |
| 15.30 - 16.00 | Post Test              |
| 16.00 - 16.15 | Closing                |

## WORKSHOP OF NEUROONCOLOGY

| TIME          | PROGRAMS                                           |                                          |
|---------------|----------------------------------------------------|------------------------------------------|
| 07.00 - 07.45 | Registration                                       |                                          |
| 07.45 - 07.50 | Opening                                            |                                          |
| 07.50 - 08.00 | Pretest                                            |                                          |
| 08.00 - 08.50 | First Session                                      |                                          |
|               | Pathophysiology and management of brain metastases | Seizure management in neurooncology      |
|               | <i>Dr. dr. Rini Andriani Sp.S</i>                  | <i>Dr. dr. Astri Budikayanti Sp.S(K)</i> |
|               | Group A                                            | Group B                                  |
| 08.50 - 08.55 | switch group                                       |                                          |
| 08.55 - 09.45 | Group B                                            | Group A                                  |
| 09.45 - 10.00 | Coffee break                                       |                                          |
| 10.00 - 10.50 | Second Session                                     |                                          |
|               | Management of cancer pain                          | Opioid switching in cancer pain          |
|               | <i>Dr. dr. Dessy R. Emril, Sp.S(K)</i>             | <i>dr. Henry Riyanto Sofyan Sp.S</i>     |

# PIN PERDOSSI 2018 BANDA ACEH

|               | Group A                                                      | Group B |
|---------------|--------------------------------------------------------------|---------|
| 10.50 - 10.55 | switch group                                                 |         |
| 10.55 - 12.00 | Group B                                                      | Group A |
| 12.00 - 13.30 | Prayer and Lunch                                             |         |
| 13.30 - 14.10 | Session 5                                                    |         |
|               | Breaking the bad news & palliative management in brain tumor |         |
|               | <i>Dr. dr. Tiara Aninditha Sp.S(K)</i>                       |         |
| 14.10 - 14.30 | Posttest                                                     |         |
| 14.30 - 14.45 | Closing                                                      |         |

## WORKSHOP EPILEPSI

| TIME        | PROGRAMS                                                           |
|-------------|--------------------------------------------------------------------|
| 07.00-07.45 | Registration                                                       |
| 07.45-08.00 | Opening                                                            |
| 08.00-08.15 | Pretest                                                            |
| 08.15-09.30 | Status Epileptic : definition, pathophysiology and diagnostic      |
|             | <i>Dr.dr. Endang Kustiowati, SpS(K).M.Si.Med.</i>                  |
| 09.30-09.45 | Coffee Break                                                       |
| 09.45-11.00 | EEG presentation of convulsive and non-convulsive status epileptic |
|             | <i>Dr.dr. Suryani Gunadharma,</i>                                  |



**Jadwal Simposium**

**PLENARY LECTURE**

**Friday, 2 November 2018**

**Hermes Hotel, Banda Aceh**

| Time          | Topic                                 | Speaker                                          |
|---------------|---------------------------------------|--------------------------------------------------|
| 07.30 - 07.45 | Neurobiology of Parkinson Disease     | Prof. Dr. dr. Moh. Hasan Machfoed. Sp.S (K) M.S. |
| 07.45 - 08.00 | Where does Parkinson's Disease Begin? | Prof. Yoshikazu Ugawa (Japan)                    |

**Saturday, 3 November 2018**

**Hermes Hotel, Banda Aceh**

| Time          | Topic                                                                                                  | Speaker                                        |
|---------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------|
| 07.30 - 07.45 | Carotid Stenosis Prevalence in Saudi Arabia and the Management of Carotid disease                      | Dr. Fahmi Mohammed Al-Senani, MBBS., MSc., MHA |
| 07.45 - 08.00 | Medico-legal Issues and Patient Safety in Epilepsy, Movement Disorders, Neurooncology and Neuroimaging | Dr. dr. Syahrul, Sp.S(K)                       |

**SIMPOSIUM**

**Friday, 2 November 2018**

**Hermes Hotel, Banda Aceh**

**ROOM ACEH-1**

| TIME          | TOPIC                                                  | SPEAKER                                    |
|---------------|--------------------------------------------------------|--------------------------------------------|
| 10.00-10.20   | Management of advanced Parkinson diseases              | dr. Andradi Suryamiharja, Sp.S (K)         |
| 10.20 - 10.40 | PDD : How to diagnose and treat                        | dr. Banon Sukoandari, Sp.S                 |
| 10.40 - 11.00 | RLS or Akhatisia : How to differentiate and treat      | dr. Muhammad Akbar , Sp.S(K)., Ph.D., DFM. |
| 11.15 - 11.35 | How AEDs work?                                         | Dr.dr.Herlyani Khosama, Sp.S(K)            |
| 11.35-11.55   | Why, how and when to start and stop AEDs               | Dr.dr. Kurnia Kusumastuti, Sp.S(K)         |
| 11.55 - 12.15 | When and how to use AEDs (monotherapy and combination) | dr.Machlusil Husna,Sp.S(K)                 |
| 14.30-14.50   | Advanced neuroimaging in migraine                      | dr. Isti Suharjanti, Sp.S (K)              |
| 14.50-15.20   | Brain loss in multiple sclerosis                       | Dr. dr. Fenny L.Yudiarto Sp.S (K).,FAAN    |
| 15.20 -       | Early monitoring of                                    | dr. Farida Sp.S (K)                        |



# PIN PERDOSSI 2018 BANDA ACEH

|       |                                                                |  |
|-------|----------------------------------------------------------------|--|
| 15.30 | vasospasm in subarachnoid hemorrhage with transcranial doppler |  |
|-------|----------------------------------------------------------------|--|

## ROOM ACEH - 2

| TIME          | TOPIC                                                               | SPEAKER                                                                       |
|---------------|---------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------|
| 10.00-10.20   | How to set up ideal stroke system for thrombolysis and thrombectomy | <i>Dr. Fahmi Mohammed Al-Senani, MBBS., MSc., MHA (International Speaker)</i> |
| 10.20 - 10.40 | Thrombolysis guided with TCD/TCCD                                   | <i>Dr.dr. Salim Haris Sp.S(K), FICA</i>                                       |
| 10.40 – 11.00 | Diagnostic and prevention Deep Vein Thrombosis in ischaemic stroke  | <i>Dr. dr. Syahrul, Sp.S(K)</i>                                               |
| 11.15 - 11.35 | Liquid biopsy in brain tumour                                       | <i>Dr.dr. Rini Andriani, Sp.S</i>                                             |
| 11.35-11.55   | Update of neuroimaging in brain tumour                              | <i>dr. Nurul Machillah, Sp.Rad</i>                                            |
| 11.55 – 12.15 | 2016 WHO Classification of CNS Tumour                               | <i>dr Rusdy Ghazali, Sp.S., PhD</i>                                           |
| 14.30-14.50   | Diagnosis and management of cerebellar ataxia                       | <i>dr. Muhammad Hamdan Sp.S(K)</i>                                            |

# PIN PERDOSSI 2018 BANDA ACEH

|               |                                                     |                                         |
|---------------|-----------------------------------------------------|-----------------------------------------|
| 14.50-15.20   | Movement disorders in metabolic diseases : overview | Movement disorder in intensive care     |
| 15.20 – 15.30 | Movement disorder in intensive care                 | <i>dr. Sobaryati, Sp.S-KIC., M.Kes.</i> |

Saturday, 3 November 2018

Hermes Hotel, Banda Aceh

## ROOM ACEH-1

| TIME          | TOPIC                                                                                                                               | SPEAKER                                |
|---------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------|
| 08.20 - 08.40 | Pain-induced cancer; is it a nature or complication of the disease?                                                                 | Dr.dr. Tiara Aninditha, Sp.S(K)        |
| 08.40 - 09.00 | Opioid management in cancer pain                                                                                                    | dr. Henry Riyanto, Sp.S                |
| 09.00 - 09.20 | Interventional pain management in cancer pain                                                                                       | Dr.dr. Dessy Rakhmawati Emril, Sp.S(K) |
| 09:30 – 09.50 | Nenoin; new critical trial 2018. Management of peripheral neuropathy symptoms with a fix dose combination of vitamin B1, B6 and B12 | dr. Pagan Priambudi, MSi, SpS          |
| 09.50-10.10   | Mixed pain; focusing on low back pain. Insight of the DOLOR study                                                                   | dr. Yusuf Wibisono, SpS(K)             |



10. Restless Legs Syndrome: Pathophysiology and the Role of Iron Folate. *Alternative Medicine Review* . 2007; 12 (2).: 101-110
11. Symvoulakis E, Dimitrios Anyfantakis, Christos Lionis. Restless Legs Syndrome: Literature Review. *Sao Paulo Med*. 2010; 128 (3): 167-170
12. National Institute of Neurological Disorder and Stroke. Restless Legs Syndrome Fact Sheet
13. Forcen FE. Akathisia: Is Restlessness a Primary Condition or An Adverse Drug Effect?. *Current Psychiatry*. 2015.Vol 14 no.1 (14-18).
14. Ginsberg L. *Lecture Notes: Neurologi Edisi Kedelapan*. Jakarta: Penerbit Erlangga. 2007.
15. Sachdev P. *Akathisia and Restless Legs*. Cambridge, United Kingdom: Cambridge University Press; 1995.
16. Byrne R, Sinha S, Chauduri KR. Restless Legs Syndrome: diagnosis and review of management options. *Neuropsychiatric Disease and Treatment* 2006;2(2) 155-164.

### SPMD 3. Movement disorders in metabolic diseases : overview

Dr.dr. Yuliarni Syafrita, Sp.S(K)

#### Pendahuluan

Gangguan gerak adalah sindroma neurologi yang ditandai dengan adanya kelebihan atau kekurangan gerak spontan atau otomatis dan tidak berhubungan dengan kelemahan atau spastisitas (Fahn, 2011). Gerak merupakan fungsi yang kompleks, yang membutuhkan berfungsinya banyak area di sistem saraf. Setiap gangguan di jalur motorik dari pusat sistem saraf ke serat otot dapat menimbulkan gangguan gerak.

Gangguan gerak merupakan masalah yang cukup serius di bidang neurologi. Manifestasi klinisnya dihubungkan dengan lesi yang mengenai basal ganglia beserta sirkuit yang terkait. Gangguan gerak bisa terjadi akibat berbagai kondisi medis, salah satunya adalah akibat penyakit metabolik.

Penyakit metabolik adalah sekelompok penyakit yang disebabkan oleh terganggunya beberapa reaksi kimia pada tingkat sel sehingga gagal menghasilkan energi. Gangguannya bisa pada enzim atau dalam transportasi protein, karbohidrat dan lemak pada proses metabolisme. Sebagian besar penyakit metabolik biasanya turun-temurun atau disebut juga *Inborn errors of metabolism* (IEM) dan manifestasi klinis akan muncul mulai dari masa bayi, anak atau saat dalam proses pertumbuhan. Namun sebagian kecil diantaranya tergolong *late onset*, atau baru manifest pada masa dewasa, sehingga penderita akan datang kepada seorang neurolog untuk berobat (Christensen, 2018)

*Inherited metabolic disorders (IMD)* adalah bentuk



metabolik akibat kelainan genetik yang ditandai oleh disfungsi enzim atau protein lainnya yang terlibat dalam metabolisme seluler. Sebagian besar IMD melibatkan sistem saraf (disebut penyakit neuro-metabolik) (Garcia, 2009).

Ada beberapa hal yang mesti kita ingat, bila berhadapan dengan penyakit ini yaitu (1) gangguan gerak hanyalah suatu "symptom", karena itu diagnosis penyakit metaboliknya harus dilakukan. (ii). Penyakit metabolik bawaan ini biasanya mengenai lebih dari satu sistem saraf sehingga bentuk gangguan gerak yang muncul tidak spesifik dan kompleks", (iii). Satu bentuk gangguan metabolik bawaan, bisa memperlihatkan lebih dari satu bentuk gangguan gerak dan satu gangguan gerak tertentu bisa muncul pada beberapa jenis gangguan metabolik (Grabli 2011, Mochell, 2016).

Penyakit neurometabolik ini sering muncul sebagai bagian dari gambaran klinis yang kompleks seperti retardasi psikomotor, tanda piramidal, ataksia, hipotonia, epilepsi dan gangguan gerak.

### Epidemiologi

Sampai sekarang data epidemiologi yang berbasis populasi masih belum tersedia, karena terlalu luasnya spektrum penyakit yang termasuk gangguan gerak. Sebagian besar data yang tersedia hanyalah prevalensi dari gangguan gerak tertentu. Data yang berbasis rumah sakit pun terbatas pada penderita gangguan gerak dengan disabilitas tertentu (Njideka UO, 2012). Sebagian besar laporan yang berbasis rumah sakit menemukan bentuk gangguan gerak parkinsonism yang terbanyak, diikuti oleh remor dan dystonia, sedangkan laporan yang berbasis populasi menyatakan restless leg syndrome merupakan bentuk yang sering diikuti oleh essential tremor (Fernandez 2007)

### Pendekatan Pada Late Onset Inborn errors of metabolismism

Beberapa tanda klinis dari gangguan gerak yang harus dicurigai disebabkan oleh penyakit metabolik adalah pertama : bila tanda atau gejala yang muncul berfluktuasi, terutama gejala hampir selalu dicetuskan pada situasi yang sama, seperti saat puasa, sesudah olah raga, pasca demam atau pasca melahirkan, Kedua : bila diikuti oleh gejala penyakit sistemik atau keterlibatan dari berbagai bagian sistem saraf.

Beberapa prinsip dasar yang bisa membantu seorang klinisi untuk mengeksplorasi suatu penyakit metabolik bawaan sehubungan dengan ditemukannya gangguan gerak adalah sbb.:

1. Gangguan gerak pada penyakit metabolik mempunyai respek tertentu yang berbeda dari gangguan gerak klasik. Sebagai contoh, distonia yang terjadi sekunder terhadap penyakit metabolik sering berhubungan dengan parkinsonism (gejala yang menonjol adalah hipokinetik dan rigid distonia) lebih sering mengenai otot fasial dan bulbar serta lebih berat dibandingkan distonia primer. Pola gangguan gerak yang muncul sangat bervariasi, dipengaruhi oleh umur saat onset dan lamanya penyakit. Sebagai contoh pada Lesch-Nyhan disease, dimana gejala pada usia muda berupa pola hipotonia axial atau limb hiperkinetik, sedangkan pada usia tua gejala fixed dystonia dan akinetik-rigid parkinsonism lebih menonjol
2. Gangguan gerak yang muncul biasanya merupakan bagian dari penyakit multisistemik, oleh sebab itu gambaran neuro atau ekstraparkinson yang lain harus dipikirkan dan dijadikan sebagai nilai dalam menegakkan diagnosis.
3. Diagnosis etiologi didasarkan kepada beberapa temuan yang relevan, termasuk onset penyakit yang mendadak atau perlahan, gambaran klinis dan gambaran MRI



Berikut beberapa tanda *Red Flag* yang harus diwaspadai adanya gangguan metabolik.

| Symptoms                                                                                       | Metabolic pathways involved                                                                                                                                            |
|------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Neurological</b>                                                                            |                                                                                                                                                                        |
| Recurrent coma of unknown cause                                                                | Urea cycle disorders (mainly)                                                                                                                                          |
| Dopa-responsive dystonia                                                                       | Monoamine synthesis defects                                                                                                                                            |
| Acute or subacute myelopathy                                                                   | Homocysteine remethylation defects                                                                                                                                     |
| Exercise-induced paroxysmal dyskinesia                                                         | GLUT1 deficiency                                                                                                                                                       |
| <b>Brain MRI</b>                                                                               |                                                                                                                                                                        |
| Abnormally high signal of basal ganglia on T <sub>2</sub> -weighted sequences (Leigh syndrome) | Energy metabolism defects (pyruvate dehydrogenase, respiratory chain, coenzyme Q10)                                                                                    |
| Abnormally low signal of basal ganglia on T <sub>2</sub> -weighted sequences                   | Neurodegeneration with brain iron accumulation                                                                                                                         |
| Abnormally high signal of basal ganglia on T <sub>1</sub> -weighted sequences                  | Disorders of manganese metabolism, porto-systemic shunts                                                                                                               |
| Stroke-like episodes                                                                           | Energy metabolism defects (mitochondrial DNA mutations, POLG mutations)                                                                                                |
| <b>Ophthalmological</b>                                                                        |                                                                                                                                                                        |
| Supranuclear gaze palsy                                                                        | Lysosomal diseases (Gaucher, Niemann Pick C)                                                                                                                           |
| Bilateral optic neuropathy                                                                     | Energy metabolism defects (pyruvate dehydrogenase, respiratory chain, organic acidurias), PLAZG6 mutations                                                             |
| Macular cherry red spot                                                                        | Slitladosi                                                                                                                                                             |
| Cataract                                                                                       | Cerebrotendinous xanthomatosis, GBA2 mutations                                                                                                                         |
| Retinitis pigmentosa                                                                           | Energy metabolism defects (respiratory chain), peroxisomal disorders, Sjögren Larsson syndrome, NFE mutations, DDHD1 mutations                                         |
| <b>Cutaneous</b>                                                                               |                                                                                                                                                                        |
| Progressive dysmorphism                                                                        | Lysosomal diseases                                                                                                                                                     |
| Angiokeratoma                                                                                  | Lysosomal diseases                                                                                                                                                     |
| Xanthomata (Achilles tendons)                                                                  | Cerebrotendinous xanthomatosis                                                                                                                                         |
| Ichthyosis                                                                                     | Sjögren Larsson syndrome, Refsum disease, ELOVL4 mutations                                                                                                             |
| <b>Visceral</b>                                                                                |                                                                                                                                                                        |
| Splenomegaly                                                                                   | Lysosomal diseases, Tangier disease                                                                                                                                    |
| Venous and arterial thrombosis                                                                 | Hyperhomocystinemia                                                                                                                                                    |
| Gout, nephrolithiasis, tophi                                                                   | Purine salvage (Lesch-Nyhan syndrome)                                                                                                                                  |
| Past history of neonatal cholestasis                                                           | Steroid metabolism (Niemann-Pick C, hereditary spastic paraparesis type SPG5, cerebrotendinous xanthomatosis, alpha-methyl-coA racemase deficiency), citrin deficiency |

Dikutip dari Mochel F, 2016

## Beberapa Penyakit Metabolik Sebagai Penyebab Gangguan Gerak

Ada 4 golongan penyakit utama sebagai penyebab terbanyak, gangguan gerak akibat penyakit neurometabolik, yaitu : gangguan penyimpanan logam, gangguan sintesis neurotransmitter, gangguan metabolisme energi, dan penyakit lisosom. Penyakit metabolik ini bisa akut maupun kronis.

### 1. Gangguan Penyimpanan Logam

Besi dan tembaga mempunyai peranan yang penting dalam reaksi transfer dan pengikatan ion, seperti ikatan dengan oksigen. Selain itu kedua logam ini diperlukan dalam berbagai

fungsi sel seperti sintesis, respirasi dan proteksi terhadap zat stres oksidatif. Sedikit yang diketahui tentang mekanisme penyimpanan, sekresi dan distribusi logam ini di dalam sistem saraf pusat. Salah satu contohnya adalah penyakit Wilson, suatu penyakit genetik, dimana terjadi mutasi pada gen yang mengkodekan ATP7b, yaitu gen yang memungkinkan transportasi tembaga. Akibatnya transport tembaga terganggu sehingga terjadi retensi tembaga di basal ganglia. Kunci diagnostik dari penyakit ini ditemukannya deposit logam di basal ganglia pada pemeriksaan MRI.

Penyakit Wilson biasanya muncul pada dewasa muda tetapi dapat juga baru muncul pada usia dewasa tua, hingga akhir dekade ketujuh, berupa berbagai gangguan gerak. Tremor saat istirahat dan aktivitas adalah gangguan gerak yang paling sering ditemui, diikuti oleh distonia dengan atau tanpa kombinasi gerakan korea (choreoathetosis) dan parkinsonisme (Ala et al 2007; Das, 2006). Pada MRI ditemukan atropi serebral dan low signal T2 simetris bilateral di globus palidus dan peninggian signal T2 di nucleus caudatus, putamen, nucleus dentatus dan pons.

Aceruloplasminaemia disebabkan oleh mutasi gen seruloplasmin, dengan gejala menimbulkan gangguan penyimpanan zat besi pada jaringan otak dan perifer. Gejala klinis berupa distonia dan korea, biasanya muncul pada dekade ke lima. Brain MRI menunjukkan deposit zat besi yang diffus di basal ganglia.

### 2. Gangguan Sintesis Neurotransmitter

*Monoamine synthesis defects*. Pada dewasa gangguannya dapat berupa defek pada jalur biosintesa amine biogenic. Dapat dideteksi dengan cara analisis neurotransmitter di cairan



serebospinal (CSS), sebagai contoh adanya hiperprolaktinemia menunjukkan adanya gangguan sintesa dopamine. Segawa sindoma, yang terjadi karena defisiensi enzim *GTP Cyclohydrolase 1*, bisa muncul pada semua usia dengan munculan klinis distonia dan Parkinson yang memberikan respon yang baik dengan pemberian dosis rendah L dopa. Munculan klinisnya bisa berupa fokal, segmental ataupun general distonia atau distonia yang muncul setelah aktivitas fisik.

Nonketotic hyperglycinaemia (NKH), suatu gangguan pada system pemecahan glicin, sehingga ditemukan kadar glicin yang tinggi pada CSS, plasma dan urine. Klinis dapat berupa chorea yang pernah ditemukan pada seorang dewasa yang baru saja mengalami demam, dan klinis membaik dengan pemberian natrium benzoate.

### 3. Gangguan metabolisme Energi

#### a. Respiratory chain disorders (RCDs)

Banyak bentuk gangguan gerak yang bisa muncul secara diffuse pada RCD ini yang menggambarkan terlibatnya multi sistem. Berbagai bentuk gangguan gerak bisa muncul pada pasien dengan RCD, namun dari berbagai laporan mengatakan bentuk mioklonus merupakan bentuk tersering, meskipun munculnya jarang tanpa disertai klinis gangguan gerak yang lain. Sedangkan bentuk Parkinson biasanya muncul pada usia yang lebih tua, beda dengan distonia yang gejala sudah muncul pada masa anak-anak.

#### b. Pyruvate dehydrogenase (PDH) deficiency

Walaupun (PDH) deficiency merupakan penyebab Leigh syndrome dengan gejala distonia paroksismal pada anak, namun pada dewasa juga bisa menimbulkan gangguan gerak.

### 4. Gangguan Pergerakan I

Penyakit gangguan penyimpanan lisosom merupakan sekelompok penyakit yang ditandai dengan akumulasi makromolekul yang tidak tercerna di dalam lisosom yang menyebabkan ukuran dan jumlah lisosom jadi bertambah. Penyakit ini diklasifikasikan menurut substrat yang terakumulasi seperti sphingolipidosis, glikoproteinosis, mucopolidoses, dan mucopolysaccharidoses.

### Bentuk Gangguan Gerak Akibat Penyakit Metabolik.

Berbagai bentuk gangguan gerak bisa muncul pada gangguan metabolik. Khouja (2010) dalam suatu penelitian melaporkan bahwa distonia dan mioklonus merupakan bentuk gangguan gerak yang paling sering pada berbagai penyakit metabolik, diikuti oleh streotip, athetosis, chorea, tremor dan Parkinson. Tidak satupun gangguan gerak bentuk tick atau hemibalismus ditemukan pada penelitian ini. Selain itu, berbagai bentuk gangguan gerak dapat muncul bersamaan seperti tremor saat istirahat dan saat aktivitas, diikuti oleh distonia dengan atau tanpa kombinasi dengan gerakan chorea (Choroathetosis) dan parkinsonism.

Beberapa ciri khas gangguan gerak akibat penyakit metabolik ini adalah gejala yang timbul tidak bisa diterangkan dengan etiologi yang klasik, onsetnya akut atau subakut, ditemukan gejala klinis yang difus dengan tanda neurologi atau sistemik yang lain dan tanda klinis sudah muncul pada usia anak.

### Patomekanisme

Basal ganglia yang terdiri dari putamen, globus palidus, nucleus caudatus dan nucleus thalamus adalah jaringan otak di daerah substansia grisea yang kaya akan mitochondria, pembuluh darah



nembutuhkan glukosa dan oksigen yang banyak. Berbagai kondisi yang mengganggu kebutuhan oksigen dan glukosa dari asal ganglia seperti hipoksia, penyakit serebrovascular, infeksi, trauma akan menimbulkan gangguan. Berat ringannya gangguan sangat tergantung pada lamanya kondisi ini berlangsung, tingkat aliran darah, suhu, dan kadar glukosa serum. Basal ganglia sangat aktif secara metabolik dan terpengaruh secara simetris pada kasus intoksikasi, gangguan metabolik, neurodegenerasi dan pada kasus penumpukan logam. Karena tingginya aktivitas metabolik dan peningkatan pemanfaatan glukosa dan oksigen membuat organ ini rentan terhadap kelainan metabolik dan sistemik serta penyakit lainnya.

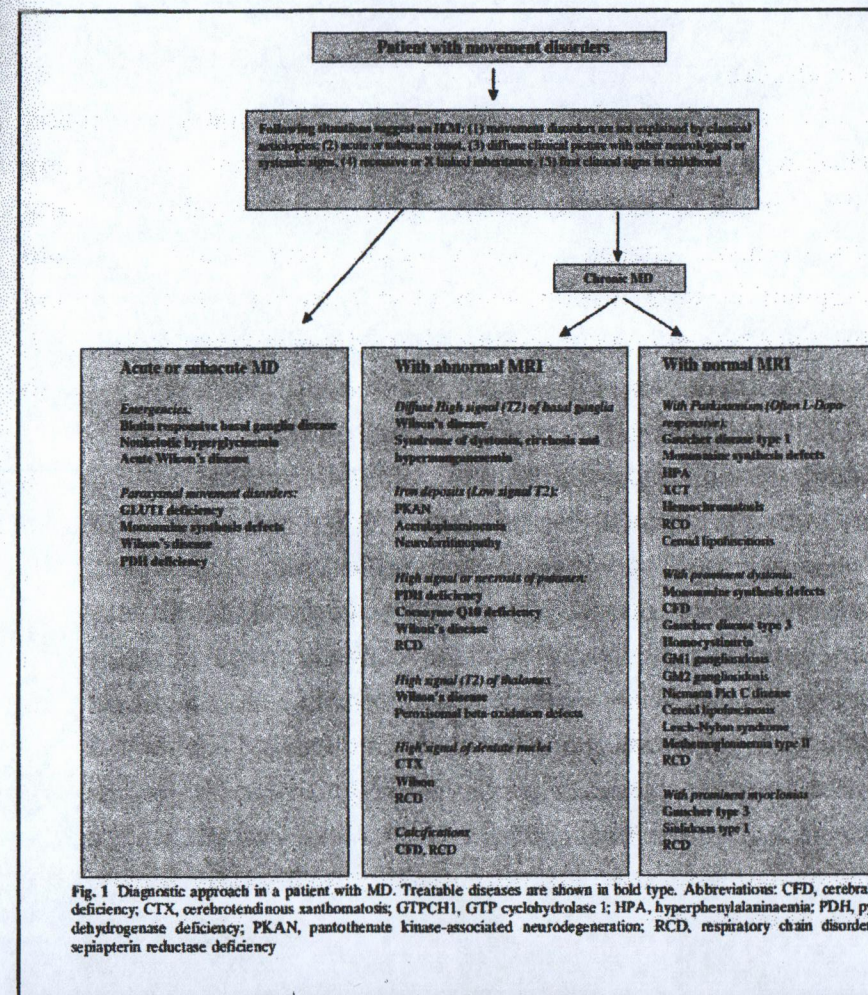
#### Pendekatan Diagnostik

Gangguan gerak akibat penyakit metabolik harus dipikirkan bila gangguan gerak yang muncul tidak bisa diterangkan dengan penyebab yang klasik seperti setelah penggunaan obat-obat tertentu, adanya lesi fokal di otak, penyakit neurodegeneratif, toksikogenik, genetik dan lain sebagainya. Munculan klinisnya sering berupa kombinasi

dari beberapa bentuk gangguan gerak seperti distonia dengan parkinson. Jarang berbentuk gangguan gerak tunggal dan biasanya ditemukan gejala klinik lain yang

akut. Diagnostik ditegakkan dari perjalanan penyakit, bentuk dari gangguan gerak yang muncul serta brain MRI. Gambaran MRI sering memperlihatkan gambaran abnormal secara bilateral pada ganglia basal.

Selain gejala klinis dan MRI, diperlukan pemeriksaan darah, urine, analisa cairan serebrospinal (CSS), evaluasi enzyme bahkan sampai pada pengujian jaringan dan molekuler DNA. Diharapkan pengujian molekuler ini beberapa tahun ke depan



sering memperlihatkan gambaran abnormal secara bilateral pada ganglia basal.

Selain gejala klinis dan MRI, diperlukan pemeriksaan darah, urine, analisa cairan serebrospinal (CSS), evaluasi enzyme bahkan sampai pada pengujian jaringan dan molekuler DNA. Diharapkan pengujian molekuler ini beberapa tahun ke depan dapat menggantikan modalitas pemeriksaan lainnya



### Pengobatan

Ada dua aspek pengobatan. Yang pertama bersifat simptomatik terhadap tanda klinis gangguan gerak yang muncul dan yang kedua management terhadap gangguan metabolik yang mendasarinya, apakah suatu gangguan neurotransmitter atau gangguan lainnya. Penanganan akan memberikan hasil yang lebih baik bila gangguan metabolik ini dapat dikenal lebih awal, namun pemberian obat-obat simptomatik biasanya sudah melihatkan hasil yang cukup bermakna.

Pengobatan bersifat simptomatik sesuai dengan tanda klinis yang muncul/dominan. Selain fisioterapi dapat juga diberikan obat-obat dari golongan antikolinergik, benzodiazepine, baclofen, dopaminergik, anti epilepsy dan neuroleptik atypical. Mengingat adanya dystonia dopa-responsif pada pasien tanpa etiologi yang jelas, maka pengobatan uji coba dengan pemberian levodopa pada kasus distonia dan Parkinson harus segera dimulai. Selain itu pasien dengan penyakit metabolik sering memperlihatkan gejala yang lain, seperti gangguan perilaku dan gangguan kognitif, maka gejala-gejala ikutan juga harus di eksplorasi.

### Kesimpulan

Gangguan gerak yang disebabkan oleh penyakit metabolik harus kita waspadai bila bentuk gangguan gerak yang muncul merupakan gabungan dari beberapa bentuk, gangguan gerak dan tidak bisa diterangkan dengan penyebab yang klasik serta ditemukan gejala klinik sistemik yang lain. Sebagian besar gejala muncul pada masa bayi dan anak dan sebagian kecil baru manifest pada masa dewasa (late onset).

Untuk diagnostiknya diperlukan pemeriksaan penunjang seperti MRI, pemeriksaan darah, urine, CSS, enzim dan bahkan sampai analisa molekuler DNA. Ada dua aspek pendekatan terapi, yaitu terapi simptomatis dan terhadap gangguan metabolik yang mendasarinya.

### Daftar Pustaka

1. Ala A, Walker AP, Ashkan K, Dooley JS, Schilsky ML (2007) Wilson's disease. *Lancet* 369: 397–408.
2. Christensen CK, and Walsh L. Movement Disorders and Neurometabolic Diseases. *Semin PediatrNeurol* 25:82-91 2018
3. Das SK, Ray K (2006) Wilson's disease: an update. *Nat Clin Pract Neurol* 2: 482–493.
4. Fahn S, Jankovic J, Hallett M. Principles and Practice of Movement Disorders. 2nd ed. Philadelphia: Elsevier; 2011
5. Fernandez HH, Machado AG, Pandya M. A Practical Approach to Movement Disorders Diagnosis and Management. *Demos Medical New York*. Springer Publishing Company 2007
6. Garcia-Carzola A, Wolf NI, Serrano M, Duenas BP, Pineda M, J, Campistol et al: Inborn errors of metabolism and motor disturbances in children. *J Inherit MetabDis* 32:618-629, 2009
7. Grabli D, Auré K, Vidailhet M, and Roze E. Movement disorders in neurometabolic diseases In *Uncommon Causes of Movement Disorders*, ed. Néstor Gálvez-Jiménez and Paul J. Tuite. Published by Cambridge University Press. © Cambridge University Press 2011.
8. Mochel F, Sedel F. Inborn Errors of Metabolism in Adults: A Diagnostic Approach





# SERTIFIKAT

Diberikan Kepada

**Dr.dr. Yuliarni Syafrita, Sp.S(K)**

atas partisipasinya sebagai

**PEMBICARA**

**PERTEMUAN ILMIAH NASIONAL PERDOSSI**

Neuroimaging - Neurooncology - Epilepsy - Parkinson and Movement Disorder

*"Improving Holistic Management for a Better Quality of Life"*

**Hotel Hermes Palace, Banda Aceh**

**1 - 3 November 2018**

Ketua Umum PP Perdossi

**Prof. Dr. dr. Moh. Hasan Machfoed, Sp.S(K), M.S.**

SK PB IDI No : 02590/PB/A.4/10/2018

PESERTA : 10 SKP

INSTRUKTUR : 12 SKP

MODERATOR : 4 SKP

PANITIA : 2 SKP

Ketua Panitia

**Dr. dr. Syahrul, Sp.S(K)**



# MOVEMENT DISORDERS IN METABOLIC DISEASE

## (Overview)

Yuliarni Syafrida  
Neurology Department  
Faculty of Medicine  
Andalas University/ RSUP Dr. M. Djamil Padang

PIN PERDOSSI, Banda Aceh 1 – 3 November 2018

### • Preface

- Movement disorder : neurological syndrome characterized by hyperkinetic or hypokinetic.
- It's a serious problem, related to brain lesion.
- Metabolic disease : disruption of mechanical reaction at cellular level.
- Metabolic disease: Inherit Metabolic Disorders (IMD).
- Most of IMDs involve nervous system (neuro-metabolic disease).



● Cont'd

IMD :

- Symptoms
- Implicate more than one nervous systems
- 1 metabolic disorder : generates more than one movement disorders
- 1 movement disorder type : produced by some IMDs

● Cont'd

- Epidemiology : overall population-based is not available
- Base on type : RLS, Essential Tremor
- Hospital based : parkinsonism, tremor and dystonia



- When we think a movement disorder caused by metabolic disease?

- Fluctuate of movement disorder
- Appear almost at the same condition
- Followed by systemic symptoms
- Involve various nervous system
- Displays several types of abnormal movements

- Associated with other neurological signs
- When dystonia involves the orofacial region
- Brain MRI : bilateral lesions of the basal ganglia
- Triggered by fasting and exercise



- **Some Metabolic Diseases as Movement Disorders Etiology**

#### **Mineral storage disorder**

- Always in form of mineral excess / accumulation
- Most common : Iron, Cu, Mn

#### **Iron**

- Iron deposits especially in the globus pallidus and substantia nigra can cause hyperkinetic or hypokinetic movement disorders .
- It is known as neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA)

- There are some types, including: pantothenate kinase-associated neurodegeneration (PKAN) and phospholipase A2-associated neurodegeneration
- PKAN
  - ✓ caused by mutations in PANK2 gene
  - ✓ regulates coenzyme A production

Coenzyme A is involved in fatty acid metabolism and dysfunction of this system causes increased oxidative stress in vulnerable areas, primarily the basal ganglia.



### Manganese

- caused by mutations in SLC30A10
- The gene product is a manganese transporter
- Excessive manganese generate ROS causing neuronal injury
- Hypermanganesemia with dystonia is characterized by gait and speech disturbances, dystonia, and central hypotonia
- Early recognition is important because therapeutic strategies are available with manganese-chelating agents or iron supplementation

### Copper

- Disorder of copper metabolism is Wilson disease (hepatolenticular degeneration)
- It should be suspected in individuals with liver disease presenting with any movement disorder
- It is caused by mutations in the ATP7B gene
- Result in abnormal copper excretion into plasma and bile and subsequent toxic accumulation of the metal
- Reduced excretion of copper to bile results in accumulation in liver; kidney; eye; and brain, especially basal ganglia.



- Neurologic symptoms usually develop in the second or third decade
- Common symptom : dysarthria and hyperkinetic MD (dystonia, tremor, and choreoathetosis). An early sign is abnormal handwriting.
- The most common screening method : a 24-hour urine copper test, Kayser-Fleischer rings. Brain MRI shows “face of panda sign”
- Treatment : penicillamine, trientine, and zinc acetate. treatment of the movement disorders is inconsistent

- Causes a variety of movement and psychiatric problems e.g. chorea, dystonia, cerebellar syndromes and parkinsonism.
- Kayser-Fleischer rings are seen, and tests reveal low ceruloplasmin and high plasma and urinary copper.
- Treatable with copper chelating agents such as D-penicillamine.



### Neurotransmitter synthesis disorder

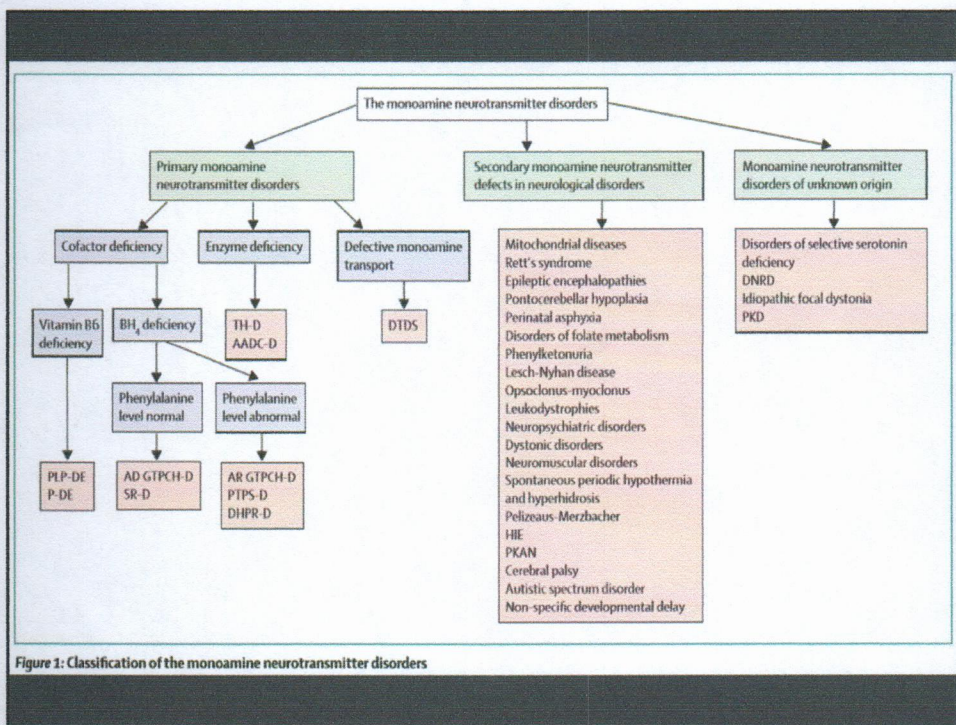
- Defect of synthesis, metabolism and neurotransmitter transport (NT)
- Affect monoamine neurotransmitter, like excitation NT : serotonin and catecholamine (dopamine, epinephrine and norepinephrine) and inhibition (GABA dan Glycine)
- Affect monoamine neurotransmitter, can appear as combination of movement disorder, dystonia, epilepsy, cognitive impairment and motor delay

### Guanosine triphosphate cyclohydrolase (GTPCH) deficiency

- A hereditary progressive dystonia with diurnal fluctuation.
- Segawa disease and autosomal dominant dopa-responsive dystonia.
- Symptom manifest in the first decade of life, but many cases may present in the adult years.
- Foot dystonia is the most common presenting symptom. Diurnal fluctuation with improvement after sleep is common



- Other symptoms, such as tremor, asymmetric limb dystonia, or spastic diplegia.
- There is significant improvement of symptoms with low-dose levodopa/carbidopa
- Hence a trial of levodopa is diagnostic.
- Often show a complete to near completomotor response to a combination of low-dose levodopa (4-5mg/kg/d) and a dopa decarboxylase inhibitor.





- Disorders of energetic metabolism and related diseases

- **Type of Movement Disorder caused by Metabolic Disease**

- Can appear in various forms
- Khouja (2010) : the most frequent forms are dystonia and myoclonus. Tic and hemiballism form are not found
- Several form of movement disorder can occur together



Characteristic:

- Symptoms can not be explained by classic etiology
- Acute or sub-acute onset
- Other neurological or systemic symptoms
- Other neurological or systemic symptoms that appear in childhood

● Pathomechanism

- Basal Ganglia has very active metabolism → require sufficient glucose and oxygen.
- Hypoxia, cerebrovascular disease, infection, trauma → lead to disorder



- Diagnostic Approach

- Disease history
- Form of appeared movement disorder
- Supporting examination : urine, blood test, CSS, enzyme, DNA analysis and MRI.
- Brain MRI frequently shows abnormal feature at bilateral basal ganglia.

- Treatment

- 2 considered treatment aspects :
1. Symptomatic
  2. Management of underlying metabolic disorders



● Conclusion

- We must be aware of movement disorders caused by metabolic diseases if :
  - ✓ the forms of movement disorders that arise are combination of several forms
  - ✓ can not be explained with classic etiology
  - ✓ found other systemic symptoms
- Most of the symptoms occur in infant and childhood. Small number of the symptoms occur in adulthood.

23

THANK YOU

24