ČESKÁ A SLOVENSKÁ
NEUROLOGIE A NEUROCHIRURGIE

ČASOPIS ČESKÉ NEUROLOGICKÉ SPOLEČNOSTI ČLS JEP, ČESKÉ NEUROCHIRURGICKÉ SPOLEČNOSTI ČLS JEP,
SLOVENSKEJ NEUROLOGICKEJ SPOLOČNOSTI SLS, SLOVENSKEJ NEUROCHIRURGICKEJ SPOLOČNOSTI SLS
A ČESKÉ SPOLEČNOSTI DĚTSKÉ NEUROLOGIE ČLS JEP

39. český a slovenský neurologický sjezd

25. 11.–27. 11. 2026, Praha

Sborník abstrakt

Vydává ČLS JEP. ISSN 1210-7859. ISSN pro on-line přístup 1802-4041.
Indexováno/excerpováno:
Thomson Reuters Web of Knowledge: Journal Citation Report,
Web of Science, Index Copernicus, Bibliovigilance, EMBASE/Excerpta Medica,
Bibliographia Medica Čechoslovaca, Scopus, EBSCO, CNKI

ročník 89 | 122 | 2026 | Supplementum 2

OBSAH | CONTENTS

STŘEDA 25. 11. 2026

Cerebrovaskulární sekce I S23
Funkční neurologické poruchy v běžné neurologické praxi S28
Bolesti hlavy I S210

ČTVRTEK 26. 11. 2026

Epileptické záchvaty a epilepsie S212
Extrapyramidová onemocnění I S214
Spánek S216
Cerebrovaskulární sekce II S219
Bolesti hlavy II S221
Neuroimunologie I Klinická neuroimunologie S223
Neurochirurgie S225
Kognitivní neurologie I S228
Neuromuskulární onemocnění I S231
Neurointenzivní péče S233
Neurofarmakologie S235
Neuromuskulární onemocnění II S237

PÁTEK 27. 11. 2026

Neuroimunologie II Likvorologie S240
Extrapyramidová onemocnění II S244
Neurooftalmologie S248
Léčba epilepsie S250
Kognitivní neurologie II Dementia S252
Neurorehabilitace S254
Vestubulární neurologie S256
Toxikologie S258

VÝUKOVÉ KURZY – 90 MINUT S260

VÝUKOVÉ KURZY – 60 MINUT S262

WORKSHOPY S265

POSTEROVÁ SEKCE

Cerebrovaskulární problematika S267
Extrapyramidová onemocnění S276
Funkční neurologie S287
Kognitivní onemocnění S288
Myastenie a neuromuskulární onemocnění S295
Neurofarmakologie S298
Neurochirurgie S2100
Neuroimunologie S2102
Neurointenzivní péče S2112
Neurooftalmologie S2113
Spánek S2114
Toxikologie S2117

STŘEDA 25. 11. 2026

CEREBROVASKULÁRNÍ SEKCE I

Novinky v intravenózní trombolytické terapii ischemické CMP

Kovář M.[1], Bar M.[2], Reif M.[3], Goldemund D.[3]

[1] *KCC Homolka, FNMH, Praha*

[2] *Neurologická klinika LF OU a FN Ostrava*

[3] *1. neurologická klinika FN u sv. Anny v Brně*

Intravenózní trombolýza (IVT) zůstává základní systémovou reperfuzní léčbou akutní ischemické CMP (iCMP). U vhodných pacientů léčených do 4,5 hodiny od vzniku příznaků je doporučena altepláza nebo tenektepláza (AHA/ASA 2026 Class 1), přičemž výhodou tenekteplázy je jednorázové bolusové podání. Současné platné doporučení Cerebrovaskulární sekce ČNS ČLS JEP z roku 2021 ještě nezohledňuje nová data z posledních let a odborná společnost nyní připravuje doporučení nové, které, bude-li schválené, bude na výročním Neurologickém sjezdu prezentováno. Doporučení má za cíl podpořit IVT u vybraných pacientů s neznámým začátkem nebo v prodlouženém okně až do 24 h na základě pokročilých zobrazovacích metod (studie EXTEND, TRACE-III, EXPECTS, TIMELESS, OPTION).

V časovém okně 9–24 h lze u pacientů s uzávěrem velké tepny a zachranitelnou tkání dle perfuzního zobrazení provést IVT tenekteplázou, pokud endovaskulární léčba není indikována, dostupná, nebo nelze provést bez významného zpoždění – dle studie TRACE-III – indikační kritéria takového postupu jsou okluze ACI/M1/M2, jádro < 70 ml, poměr hypoperfuze k jádru ≥ 1,8, a rozdíl těchto objemů ≥ 15 ml. Studie OPTION prokázala v okně 9–24 h účinnost tenekteplázy u pacientů bez uzávěru velké tepny a se zachranitelnou tkání dle perfuzní CT.

V okně 4,5–24 h prokázala studie EXPECTS účinnost alteplázy u vybraných pacientů s ischemickým iktem v zadním povodí bez plánované trombektomie a studie TRACE-5 prokázala účinnost tenekteplázy u pacientů s akutní okluzí bazilární tepny bez rozsáhlých ischemických změn v zadní cirkulaci (pc-ASPECTS ≥ 6), zde i bez provedeného perfuzní CT.

Úpravy se dočkává dle letošního doporučení AHA/ASA také hodnocení některých kontraindikací k IVT, což bude dalším obsahem sdělení.

Intravenózní trombolýza v léčbě akutního ischemického iktu po zrušení antikoagulačního účinku warfarinu u pacientů s INR > 1,7

Neumann J.[1], Černík D.[2,3], Vondráčková S.[4]

[1] *Neurologické oddělení, Nemocnice Chomutov, Krajská zdravotní, a. s., Chomutov*

[2] *Komplexní cerebrovaskulární centrum, Neurologické oddělení, Masarykova nemocnice Ústí nad Labem, Krajská zdravotní, a. s., Ústí nad Labem*

[3] *Komplexní cerebrovaskulární centrum, Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc*

[4] *Neurologické oddělení, Nemocnice Teplice, Krajská zdravotní, a. s., Teplice*

Úvod: Dle doporučení je intravenózní trombolýza (IVT) u pacientů s INR > 1,7 kontraindikována z důvodu vysokého rizika závažného krvácení. Naším cílem bylo posoudit bezpečnost a účinnost IVT provedené po přerušení antikoagulačního účinku warfarinu podáním čtyřsložkového koncentrátu protrombinového komplexu (4F-PCC) při hodnotě INR > 1,7.

Metodika: Do multicentrické retrospektivní analýzy byli zařazeni konsekutivní pacienti s akutní ischemickou CMP, u kterých byla v období od ledna 2020 do dubna 2026 provedena IVT po předchozím podání 4F-PCC s dosažením INR < 1,7. Bezpečnost a účinnost IVT byly hodnoceny na základě klinického průběhu a kontrolního CT vyšetření mozku.

Výsledky: Do souboru bylo zařazeno 6 pacientů (průměrný věk 73,3 + 3,0 roku; 1 žena) s mediánem vstupního skóre NIHSS 8 bodů. Indikací léčby warfarinem byla mechanická náhrada srdeční chlopně (50 %) a fibrilace síní (50 %). Průměrné vstupní INR 2,4 ± 0,6 kleslo po podání 4F-PCC na 1,5 ± 0,2. IVT (altepláza 50 %; tenektepláza 50 %) nevedla ani v jednom případě k intrakraniálnímu nebo systémovému krvácení. Časné neurologické zlepšení bylo zaznamenáno u všech pacientů; při propuštění bylo 66,7 % nezávislých v běžných denních aktivitách (mRS < 2) a další 2 pacienti vyžadovali menší pomoc (jeden byl trvale upoutaný na invalidní vozík po poranění míchy). Po třech měsících dosáhli příznivého funkčního stavu (mRS 0–1) tři pacienti, další pacient potřeboval menší asistenci (mRS 3) a dva pacienti nemohli být hodnoceni pro krátký odstup od iktu.

Závěr: Série šesti případů naznačuje, že přerušení antikoagulačního účinku warfarinu pomocí 4F-PCC u pacientů s INR > 1,7 umožňuje bezpečné a efektivní provedení IVT bez zvýšeného rizika krvácivých komplikací.

Účinnost a bezpečnost prodloužené nízkodávkové intravenózní trombolýzy u progresivní lakunární cévní mozkové příhody

Černík D.[1,2], Neumann J.[3], Vondráčková S.[4], Vachová M.[4], Macko J.[5], Cihlář D.[6], Středlová V.[7], Bilík J.[2]

[1] *Komplexní cerebrovaskulární centrum, Neurologické oddělení, Masarykova nemocnice Ústí nad Labem, o. z., Krajská zdravotní, a. s., Ústí nad Labem*

[2] *Komplexní cerebrovaskulární centrum, Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc*

[3] *Neurologické oddělení, Nemocnice Chomutov, o. z., Krajská zdravotní, a. s., Chomutov*

[4] *Neurologické oddělení, Nemocnice Teplice, o. z., Krajská zdravotní, a. s., Teplice*

[5] *Neurologické oddělení, Nemocnice Most, o. z., Krajská zdravotní, a. s., Most*

[6] *Katedra tělesné výchovy a sportu, Pedagogická fakulta, Univerzita JE Purkyně Ústí nad Labem*

[7] *Klinika urgentní medicíny Fakulty zdravotnických studií UJEP a Krajské zdravotní, a. s. – Masarykovy nemocnice v Ústí nad Labem, o. z., Ústí nad Labem*

Úvod: Lakunární CMP se vyznačují vysokou mírou progresivního charakteru průběhu. Terapie je obtížná, zejména v prvních hodinách

po intravenózní trombolýze, kdy jsou standardní specifické terapeutické možnosti dle doporučení prakticky vyčerpány. Předkládáme výsledky retrospektivní studie s využitím prodloužené nízkodávkové intravenózní trombolýzy v těchto případech.

Metody: Do multicentrické retrospektivní studie byli zařazeni všichni pacienti, kterým byla podána jako záchranná terapie intravenózní trombolýza (20 mg alteplázy) kontinuálně po dobu 10 h. Pacienti s lakunární formou byli identifikováni na základě hodnocení MR nebo CT. Klinický stav byl hodnocen podle skóre NIHSS a mRS. Bezpečnost léčby byla hodnocena na základě výskytu případných komplikací, výskytu intracerebrálního krvácení i jeho symptomatické varianty.

Výsledky: V období 2020–2025 bylo ve čtyřech centrech léčeno 65 pacientů. Bylo identifikováno 32 lakunárních příhod (45,5 % mužů, průměrný věk 68,0 ± 10,9 roku). Neurologický deficit odpovídal mediánu NIHSS 5 bodů po předchozí cévní mozkové příhodě, 11 bodům v době recidivy (progrese) a 7 bodům po záchranné terapii. Zlepšení nastalo u 59,4 % pacientů. Dobrého klinického výsledku (mRS 90 dní ≤ 2) dosáhlo 59,4 %. Mortalita byla 9,4 %. Nepozorovali jsme intracerebrální krvácení. Nebyly ani jiné komplikace. Naproti tomu ve skupině nelakunárních CMP (33 pacientů, 51,5 % mužů, průměrný věk 73,9 ± 13,2 roku, NIHSS 4 před zhoršením) došlo k významnému zlepšení u 81,8 % případů. Neurologický deficit odpovídal mediánu NIHSS 10 při exacerbaci a mediánu NIHSS 4 při následné kontrole. Srovnatelný počet pacientů (60,6 %) dosáhl dobrého klinického výsledku (mRS ≤ 2) po 3 měsících. Výskyt intracerebrálního krvácení byl 18,2 % (nedošlo k žádnému symptomatickému krvácení) a mortalita 15,2 %.

Závěr: Prodloužená nízkodávková trombolýza v případě lakunárních CMP byla méně účinná než v případě nelakunárních CMP, ale bezpečnější (nedošlo k žádnému intracerebrálnímu krvácení). Přesto i v této skupině profitovala z terapie významná část pacientů.

Účinnost trombolýzy v závislosti na čase před trombektomií: Registr kvality péče o pacienty s cévní mozkovou příhodou (RES-Q)

Mikulik R.[1–3], Neto G.[1,3], Sedani R.[3,4], Thalerová S.[1,5], Bornstein N. M.[6], Gdovinová Z.[7], Hill M. D.[8], Kobayashi A.[9], Lavados P. M.[10], Martins S.[11], Middleton S.[12,13], Miglane E.[14], Muñoz M.[15], Nguyen T. H.[16], Sohn S.[17], Suwanwela N. C.[18], Sylaja P. N.[19], Tsivgoulis G.[20]

[1] Mezinárodní centrum klinického výzkumu, FB u sv. Anny v Brně, ČR

[2] Neurologické oddělení, Krajská nemocnice T. Bati, a. s., Zlín, ČR

[3] Health Management Institut, z. ú., Brno, ČR

[4] World Stroke Organization, Ženeva, Švýcarsko

[5] Biofyzikální ústav Akademie věd České republiky, Brno, ČR

[6] Department of Neurology, Shaare Zedek Medical Center, Jeruzalém, Izrael

[7] FN L. Pasteura a LF Univerzity Pavla Jozefa Šafárika, Košice, Slovensko

[8] Department of Clinical Neurosciences and Hotchkiss Brain Institute, Cumming School of Medicine, University of Calgary, Calgary, Alberta, Kanada

[9] Univerzita kardinála Stefana Wyszyńského, Varšava, Polsko

[10] Servicio de Neurología, Departamento de Neurología y Psiquiatría, Clínica Alemana de Santiago, Facultad de Medicina Clínica Alemana, Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile

[11] Neurology Department, Nemocnice Moinhos de Vento, Porto Alegre, Brazílie

[12] Nursing Research Institute, St Vincent's Health Network Sydney, St Vincent's Hospital Melbourne a Australian Catholic University, Sydney, Austrálie

[13] School of Nursing, Midwifery and Paramedicine, Australian Catholic University, Sydney, Austrálie

[14] Pauls Stradins Clinical University Hospital, Riga Stradins University, Riga, Lotyšsko

[15] Marly Clinic, Bogotá, Kolumbie

[16] Departments of Neurology and Radiology, Boston Medical Center, Boston University Chobanian & Avedisian School of Medicine, Boston, Massachusetts, USA

[17] Keimyung University Dongsan Hospital, Daegu, Jižní Korea

[18] Chulalongkorn Stroke Centre, King Chulalongkorn Memorial Hospital, Faculty of Medicine, Chulalongkorn University, Bangkok, Thajsko

[19] Department of Neurology, Sree Chitra Tirunal Institute for Medical Sciences and Technology, Thiruvananthapuram, Kerala, Indie

[20] Second Department of Neurology, National and Kapodistrian University of Athens, School of Medicine, Attikon University Hospital, Athény, Řecko

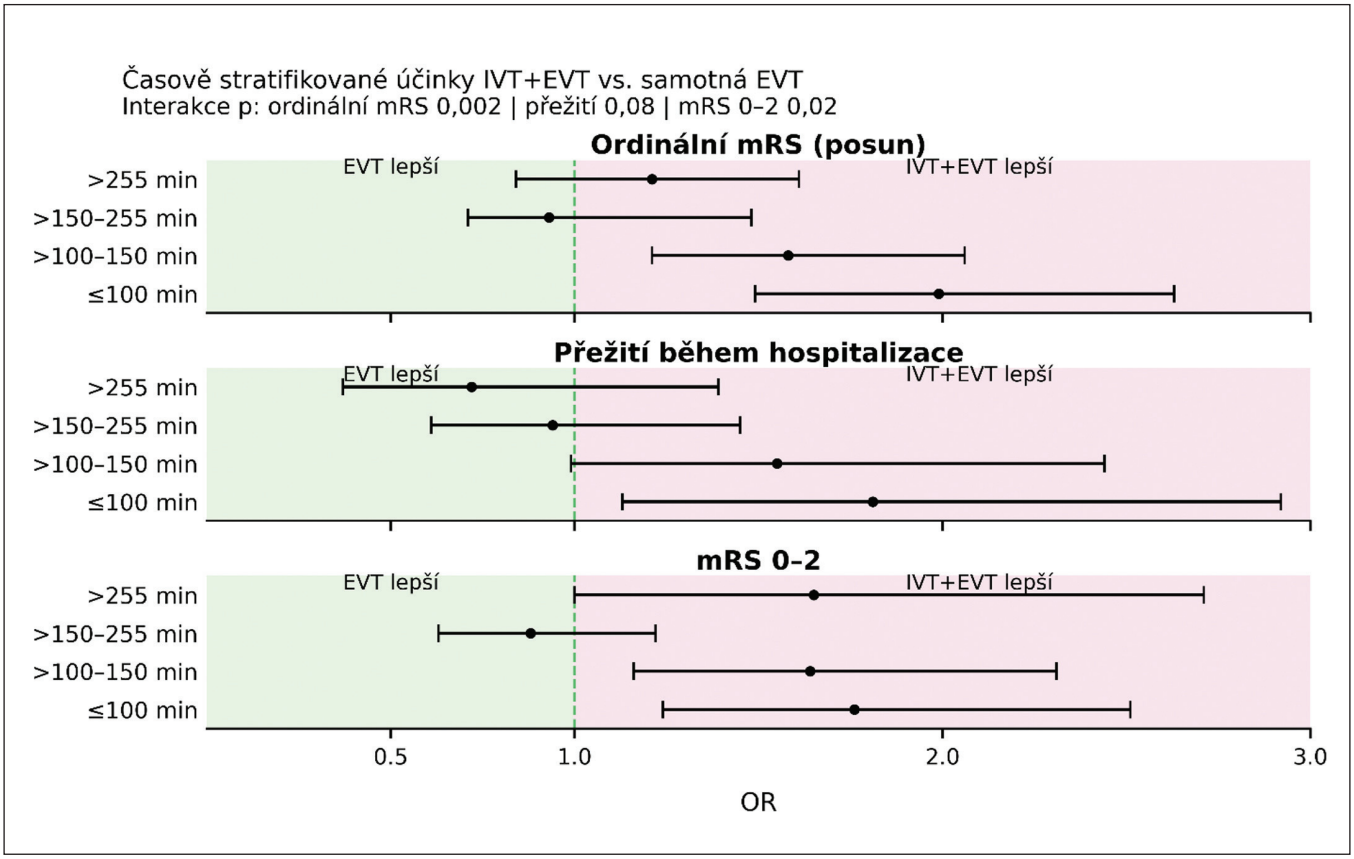
Úvod: Výsledky randomizovaných studií naznačují, že souvislost mezi intravenózní trombolýzou (IVT) provedenou před endovaskulární trombektomií (EVT) může být závislá na čase. V naší práci hodnotíme, zda načasování léčby ovlivňuje souvislost mezi kombinací IVT a EVT a samotnou EVT z hlediska krátkodobých výsledků během hospitalizace.

Metody: Ve 38 zemích jsme provedli mezinárodní observační studii za pomoci dat z registru RES-Q (Registry of Stroke Care Quality), a to z let 2022–2024. Z celkově zařazených 3 132 pacientů s uzávěrem velkých cév v přední cirkulaci léčenými EVT tvořilo analytickou kohortu 3 009 pacientů (IVT + EVT nebo samotné EVT). Primárním výsledkem bylo skóre modifikované Rankinovy škály (mRS) při propuštění; sekundárními výsledky bylo mRS skóre 0–2 při propuštění a přežití v nemocnici. Časové intervaly byly ≤ 100, > 100–150, > 150–255 a > 255 min. Současné působení faktorů bylo řešeno pomocí stabilizovaného vážení podle inverzní pravděpodobnosti léčby (váhy omezené na 10) s použitím propensity skóre, které zahrnovalo: způsob příjezdu, místo/oddělení, kam byl pacient přijat, vaskulární rizikové faktory (hypertenze, diabetes, hyperlipidémie, fibrilace síní, předchozí cévní mozková příhoda, kouření), typ zobrazovací metody a výchozí skóre na škále NIHSS. U pacientů, kde byla provedena pouze EVT, byl čas „onset-to-needle" predikován jen kvůli přiřazení časových skupin.

Výsledky: Průměrný věk byl 69,2 roku (SD = 13,2) a 45,6 % tvořily ženy. Interakce mezi léčbou a časem byla významná u ordinálního skóre mRS při propuštění (p = 0,002) a u skóre mRS 0–2 při propuštění (p = 0,02). Kombinace IVT + EVT byla spojena s lepšími výsledky v nejranějších oknech léčby: při ≤ 100 min, odds ratio (OR) pro ordinální skóre mRS 1,99 (95% CI, 1,49–2,63), OR pro přežití v nemocnici 1,81 (95% CI, 1,13–2,92) a OR pro skóre

mRS 0–2 1,76 (95% CI, 1,24–2,51); při > 100–150 min, OR pro ordinální skóre mRS 1,58 (95% CI, 1,21–2,06) a OR pro skóre mRS 0–2 1,64 (95% CI, 1,16–2,31). Tyto souvislosti po uplynutí 150 min ztrácely na významnosti.

Závěr: V běžné klinické praxi byla včasná IVT provedená před EVT spojována s lepšími výsledky v době při propuštění pacientů z nemocnice.



Endovaskulární terapie zlepšuje výsledný klinický stav u akutní ischemické cévní mozkové příhody způsobené izolovanou okluzí M2: zkušenosti z praxe z registru RES-Q

Herzig R.[1,2], Szabó S.[1], Neto G.[3], Mikulík R.[3–5], Ostrý S.[6], Černík D.[7], Eichlová Z.[8], Brichta J.[9], Kovář M.[10], Rohan V.[11]

[1] Neurologická klinika, LF UK v Hradci Králové

[2] Neurologická klinika, Komplexní cerebrovaskulární centrum, FN Hradec Králové

[3] Mezinárodní centrum klinického výzkumu (ICRC), FN u sv. Anny v Brně

[4] Neurologické oddělení, Komplexní cerebrovaskulární centrum, Krajská nemocnice T. Bati, Zlín

[5] Health Management Institute, Brno

[6] Neurologické oddělení, Komplexní cerebrovaskulární centrum, Nemocnice České Budějovice

[7] Neurologické oddělení, Komplexní cerebrovaskulární centrum, Krajská zdravotní, a. s. - Masarykova nemocnice v Ústí nad Labem

[8] Neurologické oddělení, Komplexní cerebrovaskulární centrum, Krajská nemocnice Liberec

[9] I. neurologická klinika, Komplexní cerebrovaskulární centrum, FN u sv. Anny v Brně

[10] Neurologické oddělení, Komplexní cerebrovaskulární centrum, FNMH – Homolka, Praha

[11] Neurologická klinika, Komplexní cerebrovaskulární centrum, FN Plzeň

Úvod: Indikace k endovaskulární léčbě (EVT) u akutní ischemické CMP (iCMP) způsobené okluzí segmentu M2 arteria cerebri media (ACM/M2) zůstává sporná. Cílem studie bylo porovnat výsledný klinický stav u těchto pacientů léčených intravenózní trombolýzou (IVT), EVT a kombinací IVT + EVT.

Metodika: V rámci observační multicentrické kohortové studie jsme analyzovali údaje pacientů s akutní iCMP způsobenou okluzí ACM/M2, kteří byli léčeni IVT, EVT a kombinací IVT + EVT. Tyto údaje byly prospektivně shromážděny v registru Registry of Stroke Care Quality (RES-Q) v ČR (2022–2024). Výsledný klinický stav byl hodnocen pomocí 3měsíční vážené modifikované Rankinovy škály (mRS) a 3měsíční mortality. Výchozí rozdíly byly upraveny pomocí multivariabilní ordinální regrese pro 3měsíční váženou mRS a multivariabilní logistické regrese pro 3měsíční mortalitu, vč. věku, pohlaví, hodnoty National Institutes of Health Stroke Scale, mRS před CMP a doby od nástupu příznaků do zahájení léčby. Chybějící 3měsíční výsledky byly zpracovány pomocí vícenásobné imputace.

Výsledky: Skupinu IVT tvořilo 520 pacientů (248 mužů; medián věku 74 [65–82] let), skupinu EVT 223 pacientů (117 mužů; medián věku 73 [61–81] let) a skupinu IVT + EVT 321 pacientů (163 mužů; medián věku 73 [64–79] let). Adjustovaná hodnota 3měsíční vážené mRS byla významně lepší ve skupině IVT + EVT ve srovnání se skupinou IVT (OR 1,26, 95% CI 1,05–1,51) a ve skupině IVT + EVT ve srovnání se skupinou EVT (OR 1,31, 95% CI 1,07–1,59); mezi skupinami EVT a IVT nebyl žádný rozdíl. Mezi skupinami nebyly žádné rozdíly v 3měsíční mortalitě.

Závěr: U pacientů s akutní iCMP způsobenou okluzí ACM/M2 bylo přidání EVT k IVT spojeno s lepším výsledným klinickým stavem po třech měsících ve srovnání se samotnou IVT.

Finanční podpora: R. H., G. N., R. M.: STROCZECH – CZECRIN (LM2023049). R. H., S. S.: Univerzita Karlova (Cooperatio, NEUR). R. H.: Ministerstvo zdravotnictví ČR (RVO–FNHK 00179906).

Intraoperační monitorace somatosenzorických evokovaných potenciálů během urgentní karotické endarterektomie pro okluzi vnitřní karotidy – multicentrická analýza 2014-2024

Ostrý S.[1,2], Fiedler J.[3], Eichlová Z.[4], Jura R.[5], Kovář M.[6], Kunešová V.[7], Trubačová H.[8], Herzig R.[9]

[1] Neurologické oddělení, Nemocnice České Budějovice, a. s., České Budějovice
[2] Neurochirurgická a neuroonkologická klinika 1. LF UK a ÚV – VFN Praha
[3] Neurochirurgické oddělení, Nemocnice České Budějovice, a. s., České Budějovice
[4] Neurologické oddělení, Krajská nemocnice Liberec
[5] Neurologická klinika FN Brno
[6] Neurologické oddělení, FNMH – Homolka, Praha
[7] Centrum excelence CREATIC, LF MU, Brno
[8] Cerebrovaskulární program, Mezinárodní centrum klinického výzkumu, FN u sv. Anny v Brně
[9] Neurologická klinika, Komplexní cerebrovaskulární centrum, LF UK a FN Hradec Králové

Úvod: Urgentní karotická endarterektomie (uCEA) akutní okluze extrakraniálního úseku vnitřní krkavice (eICA) přináší významně lepší výsledky než izolovaná intravenózní trombolýza. Uzávěr karotické bifurkace „cross-clamp" během uCEA hrozí rozvojem intraoperační ischemie a vznikem/prohloubením trvalého neurologického deficitu. Cílem práce bylo zjistit, zda intraoperační neurofyziologická monitorace (IONM) korové perfuze během uCEA zvýší šanci na dosažení příznivého klinického výsledku po rekanalizaci.

Materiál a metodika: Byla provedena retrospektivní multicentrická analýza dat rekanalizace okluze eICA (2014–2024) zahrnující 23 center z ČR (protokol STRO_2023/02). Podstudie CEA-SEP hodnotila význam IONM somatosenzorickými evokovanými potenciály (SEP) n. medianus (n. M) na klinický výsledek uCEA. Vstupní kritéria: Izolovaná jednostranná symptomatická okluze eICA, trvání neurologických příznaků < 24 h. Vylučující kritéria: Kontraindikace uCEA, premorbidní závažné komorbidity nebo funkční disabilita – modifikovaná Rankinova škála (mRS) > 3. IONM SEP n. M oboustranně probíhala od úvodu do celkové anestezie do dokončení kožní sutury. Kritériem rozvoje ischemie byl ipsilaterální pokles amplitudy N20/P25 SEP na < 50 % baseline. Primárním cílem bylo porovnat funkční výsledek dle mRS za 3 měsíce po uCEA mezi skupinou rekanalizovanou s IONM („IOM") a bez monitorace („No-IOM"). Ke statistickému zpracování byly použity neparametrický Mann-Whitney U test a logistická regrese.

Výsledky: Do analýzy bylo zařazeno celkem 111 pacientů (IOM: n = 42; No-IOM: n = 69). Základní charakteristiky byly mezi skupinami srovnatelné, vyjma vyššího podílu mužů (90,5 vs. 65,2 %; p = 0,006), vyšších hodnot diastolického krevního tlaku (90 vs. 80 mmHg; p = 0,003) a glykemie (8,60 vs. 6,63 mmol/l; p = 0,009) ve skupině IOM. Ve skupině IOM bylo dosaženo lepšího 3měsíčního funkčního výsledku: mRS 0–2 81,0 vs. 59,4 % (p = 0,032), návrat k hodnotě mRS před iktem 50,0 vs. 27,5 % (p = 0,029), „utility-weighted" mRS 0,91 vs. 0,76 (p = 0,008). Použití SEP nemělo významný vliv ani na úspěšnost rekanalizace, ani na výskyt perioperačních komplikací.

Závěry: IONM SEP n. M zlepšuje 3měsíční funkční klinický výsledek uCEA akutní okluze eICA, aniž by ovlivňovala úspěšnost rekanalizace nebo zvyšovala riziko perioperačních komplikací. Změna operačního postupu indukovaná rozvojem intraoperační korové hypoperfuze předchází vzniku invalidizujícího deficitu způsobeného intraoperační ischemií.

Podpořeno ze státního rozpočtu prostřednictvím MŠMT projektem VVI CZECRIN (LM2023049).

Krátká verze „Testu 3F dysartrický profil" a systém Fonafix

Košťálová M.[1–3], Mekyska J.[2,4], Malechová L.[2,5], Galáž Z.[2,4], Mucha J.[2,4], Svoboda J.[2], Nohová L.[2,6,7]

[1] Neurologická klinika FN Brno
[2] Scicake s. r. o., Brno
[3] Neurologická klinika LF MU, Brno
[4] Ústav telekomunikací VUT v Brně
[5] Doléčovací a rehabilitační oddělení, FN u sv. Anny v Brně
[6] Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství 2. LF UK a FNMH – Motol, Praha
[7] Ústav speciálněpedagogických disciplín PdF UP, Olomouc

Úvod: Dysartrie je frekventní neurogenní porucha řeči. Pro její komplexní logopedickou diagnostiku slouží „Test 3F dysartrický profil" (T3F) (Roubíčková et al., 2011), který byl standardizován (Košťálová et al., 2013). T3F obsahuje 45 položek, 9 částí (1. rty, 2. čelist, 3. jazyk, 4. respirace, 5. respirace při fonaci, 6. fonace, 7. artikulace, 8. prozodie, 9. srozumitelnost) a 3 subtesty (F1 faciokineze, F2 fonorespirace, F3 fonetika). Délka jeho provedení je cca 45 min.

Cíl: Představit novou krátkou verzi T3F (K3F; použitelnou jako bed-side) a její digitální integraci v systému Fonafix.

Metodika: K3F má oproti T3F jen 9 položek (odpovídá částem T3F), stejné 3 subtesty a stejný rozsah dysartrického indexu (DX). Proběhla standardizace a validace K3F vůči T3F: 129 participantů (62 pacientů s dysartrií a 67 kontrol) absolvovalo vyšetření logopedem, testy T3F a K3F.

Výsledky: Délka provedení K3F je cca 8 minut. Byla pozorována silná Spearmanova korelace mezi částmi T3F a K3F (ρ = 0,88–0,96; p < 0,001) a vysoká míra konvergentní validity. Je dobrá až velmi dobrá vnitřní konzistence všech subtestů i DX, s hodnotami McDonaldovy ω v rozmezí 0,774–0,858. Třífaktorová struktura K3F byla potvrzena prostřednictvím

CFA. Hodnoty vypočítaných metrik svědčí o dobrém modelovém souladu. Orientační norma pro test K3F (DX ≥ 80) je stejná pro obě pohlaví.

Diskuze: Validační analýzy potvrzují, že K3F je spolehlivým nástrojem pro skríningové kvantitativní hodnocení dysartrie a vykazuje vysokou míru shody s referenčním T3F. K3F i T3F jsou v digitální podobě integrovány v systému Fonafix (www.fonafix.cz). Systém usnadňuje administraci těchto testů a snižuje časovou zátěž. Např. jedním kliknutím generuje standardizovanou zprávu z vyšetření. Na každou položku v testech budou navíc navázány připravované digitalizované terapeutické úlohy. Logopedická intervence dysartrie se tak stane dostupnější.

Závěr: Standardizovaný test K3F, integrovaný do systému Fonafix, umožňuje rychlé a validní skríningové hodnocení dysartrie při zachování vysoké shody s referenčním T3F.

Financování: Vývoj systému Fonafix byl podpořen projektem OP TAK č. CZ.01.01.01/01/24_062/0007555 (Výzkum a vývoj digitálních biomarkerů pro systém Fonafix: chytrá diagnostika a terapie dysartrie), interními prostředky společnosti Scicake s. r. o. a projektem MZ ČR – RVO (FNBr, 65269705).

FUNKČNÍ NEUROLOGICKÉ PORUCHY V BĚŽNÉ NEUROLOGICKÉ PRAXI

Pokroky v oblasti funkčních neurologických poruch

Serranová T.
Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze

V oblasti funkčních neurologických poruch (FNP) došlo v posledních dvou dekádách k zásadnímu posunu v diagnostice, porozumění patofyziologii i léčbě. FNP již nejsou chápány jako diagnóza per exclusionem ani jako poruchy podmíněné nezbytnou přítomností psychologického stresoru. Současný přístup je založen na pozitivní diagnóze, opírající se o charakteristické klinické projevy a průkaz inkonzistence či variability neurologické funkce v různých situacích a klinických obrazech typických pro různé fenotypy FNP. Spektrum FNP přitom přesahuje tradičně rozlišované funkční poruchy hybnosti a funkční záchvaty a zahrnuje také lépe definované funkční senzorické a kognitivní poruchy a funkční závrať. Významně se změnil také pohled na etiopatogenezi. FNP jsou dnes považovány za multifaktoriální poruchy fungování nervového systému na úrovni velkých sítí, v jejichž vzniku a udržování se v různé míře uplatňují biologické, psychologické a sociální faktory. Psychiatrické komorbidity a nepříznivé životní události jsou časté, nejsou však podmínkou diagnózy. FNP mohou být rovněž spuštěny tělesným onemocněním, úrazem nebo jinou neurologickou poruchou a mohou s jiným neurologickým onemocněním koexistovat.

Pokrok v porozumění mechanizmům FNP se promítá i do léčby. Základem je srozumitelné vysvětlení pozitivně stanovené diagnózy a individualizovaný, často multidisciplinární přístup kombinující podle fenotypu specializovanou fyzioterapii, psychoterapeutické postupy a léčbu významných komorbidit. Přes tyto pokroky zůstávají zásadními výzvami dostupnost specializované péče, vzdělávání zdravotníků, stigma a další rozvoj evidence-based léčebných postupů.

Funkční poruchy hybnosti: diagnostika a základy managementu

Růžička E.
Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze

Funkční poruchy hybnosti (FPH) patří mezi časté a potenciálně invalidizující neurologické poruchy. Nejčastěji se jedná o funkční třes, dystonii, myoklonus, slabost a poruchy chůze. Jednotlivé fenotypy se mohou kombinovat navzájem nebo s dalšími funkčními poruchami, jako jsou bolesti či poruchy čití, ale i s jinými neurologickými onemocněními. Diagnóza FPH je založena na pozitivním průkazu vnitřní inkonzistence motorické poruchy a dalších známek specifických pro jednotlivé fenotypy. Typická je variabilita příznaků, jejich ovlivnitelnost pozorností a u řady projevů rozdíl mezi porušeným volním a zachovaným či zlepšeným automatickým pohybem. Nejedná se tedy o diagnózu per exclusionem; samotný neobvyklý ráz příznaků ani jejich nesoulad se známými neurologickými syndromy také nestačí. Stanovení a vysvětlení diagnózy je již součástí léčby. Pacientovi je vhodné pozitivní diagnostické známky demonstrovat a na jejich základě vysvětlit, že příznaky jsou reálné a mimovolní, ale současně ukazují na zachovanou schopnost normálního pohybu a jeho potenciální reverzibilitu. Základem léčby motorických projevů je individualizovaná rehabilitace zaměřená na obnovení automatické kontroly pohybu, omezení nadměrného zaměření pozornosti na příznaky a postupné přeučení motorických vzorců. Psychologické a psychiatrické intervence se volí podle individuálních udržujících faktorů a komorbidit; paušální psychologizace není vhodná a farmakoterapie má místo především v léčbě komorbidit.

Jak a proč je dobré poznat, jak vypadá funkční (neepileptický) záchvat?

Revajová K.
Centrum pro epilepsie Brno, člen ERN-EpiCARE, 1. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně

Funkční záchvaty (FS), dříve psychogenní neepileptické záchvaty, představují diagnostickou výzvu, neboť svými klinickými projevy mohou napodobovat epileptické záchvaty. Na rozdíl od epilepsie však postrádají elektroencefalografický korelát a jejich patofyziologickým podkladem není abnormální neuronální výboj, ale disociace či porucha interocepce. Postihují zejména mladší pacienty a děti, přičemž pozdní či chybná diagnóza s sebou nese riziko neadekvátní léčby a zbytečné zátěže pro pacienta. Znalost semiologických příznaků, které funkční záchvaty odlišují od epileptických, proto představuje klíčovou kompetenci každého neurologa. V rámci širokého spektra semiologických znaků favorizujících funkční etiologii záchvatu patří několik typických projevů, jejichž znalost je důležitá pro každodenní klinickou praxi a může přispět ke snížení diagnostické latence i ke zlepšení péče o tuto specifickou skupinu pacientů.

Časté a ovlivnitelné komorbidity funkčních neurologických poruch

Serranová T.
Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze

Funkční neurologické poruchy (FNP) jsou charakterizovány různými motorickými a nonmotorickými symptomy, které se mohou překrývat s projevy dalších neurologických onemocnění. Funkční symptomy jsou současně časté i u pacientů s jinými neurologickými onemocněními. Jiné neurologické onemocnění se vyskytuje přibližně u pětiny pacientů s funkčními poruchami hybnosti. Funkční motorické symptomy mohou koexistovat např. s Parkinsonovou nemocí či roztroušenou sklerózou a mohou předcházet, následovat či doprovázet manifestaci neurologického onemocnění. Významný je také překryv epilepsie a funkčních záchvatů: epilepsie se vyskytuje přibližně u 20 % pacientů s funkčními záchvaty a funkční záchvaty přibližně u 12 % pacientů s epilepsií. Nonmotorické symptomy zahrnující senzorické symptomy, bolest, únavu, kognitivní a afektivní symptomy jsou přítomny téměř u všech pacientů s FNP a mohou souviset s léčitelnými komorbiditami. Časté jsou rovněž ovlivnitelné poruchy spánku: obstrukční spánková apnoe byla zjištěna u 49 % vyšetřených pacientů a syndrom neklidných nohou s klinicky významnými periodickými pohyby končetin u 22 %. Migréna je popisována u 6–53 % pacientů s FNP a může být spouštěčem

funkčních symptomů. Chronickou bolest udává přibližně 55 % pacientů s FNP a její přítomnost může být spojena s horší prognózou. Časté jsou primární bolestivé syndromy vč. fibromyalgie.

Rozpoznání FNP na základě pozitivních klinických známek může zabránit nadbytečným vyšetřením a nevhodné eskalaci léčby základního neurologického onemocnění. Rozpoznání primárních bolestivých syndromů umožňuje cílit léčbu na nociplastickou bolest a omezit neúčelnou analgetickou léčbu a lokální intervence. Komorbidity mohou být přehlédnuty oběma směry: funkční symptomy mohou být přičítány základnímu neurologickému onemocnění a nové neurologické symptomy naopak již diagnostikované FNP. Vývoj nových symptomů u pacientů s FNP vyžaduje diagnostickou obezřetnost a longitudinální sledování. Systematické vyhledávání a cílená léčba ovlivnitelných komorbidit by měly být integrální součástí péče o pacienty s FNP.

Funkční neurologické poruchy u dětí a adolescentů

Danhofer P.

Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno

Funkční neurologické poruchy (FNP) představují u dětské a adolescentní populace klinicky i teoreticky specifickou kapitolu, kterou nelze mechanicky přenášet z dospělé psychiatrie a neurologie. Vývojová perspektiva je zde klíčová – projevy, etiopatogenetické mechanizmy i psychologické souvislosti se v jednotlivých vývojových obdobích výrazně liší.

U malých dětí (předškolní a raný školní věk) dominuje spíše somaticky přímočará, méně diferencovaná symptomatika – často se jedná o funkční poruchy chůze, neepileptické záchvatové stavy nebo senzorické obtíže, které bývají úzce vázané na konkrétní situační spouštěč (např. akutní stresor v rodině či škole) a jsou méně provázané s vědomou introspekcí. Psychologický profil bývá charakterizován omezenou schopností verbalizace vnitřního prožívání, vyšší závislostí na rodinném systému a menší mírou sekundárního zisku ve smyslu komplexní identity „nemocného". Diagnostika i terapie se proto opírají zejména o práci s rodinou a přímé, konkrétní intervence. Naproti tomu u adolescentů se symptomatika typicky komplikuje – objevuje se širší spektrum projevů (funkční třes, disociativní epizody, komplexnější senzomotorické obtíže), které se často prolínají s vyvíjející se identitou, tělesným sebeobrazem, vztahovými tématy a rostoucí autonomií vůči rodině. Psychologické mechanizmy zahrnují sofistikovanější kognitivní zpracování, vyšší míru alexitymie nebo maladaptivních copingových strategií a častější komorbiditu s úzkostnými a depresivními poruchami. Terapeutický přístup proto vyžaduje větší zapojení individuální psychoterapie a práce s adolescentní identitou vedle rodinné intervence. Pochopení těchto vývojově podmíněných rozdílů má zásadní význam pro včasnou a přiléhavou diagnostiku, formulaci terapeutického plánu i pro edukaci rodin a pedagogů, a mělo by být integrální součástí klinického uvažování při péči o děti a dospívající s FNP.

BOLESTI HLAVY I

Príliš veľa, alebo príliš málo? Nadužívanie a poddávkovanie akútnej liečby ako dva fenotypy nedostatočne kontrolovanej migrény

Valkovič P.
II. neurologická klinika LF UK v Bratislave a UNB, Bratislava

Úvod: Bolesť hlavy z nadužívania liekov (medication-overuse headache, MOH) je etablovanou diagnózou podľa ICHD-3 a je považovaná za jeden z hlavných liečiteľných faktorov chronifikácie migrény. Menej pozornosti sa venuje opačnému, no rovnako závažnému fenoménu – poddávkovaniu akútnej liečby, pre ktorý sa v literatúre od roku 2024 presadzuje pojem medication underuse headache (MUH). Cieľom prednášky je ukázať, že nadužívanie a poddávkovanie nie sú protikladné klinické chyby, ale dva fenotypové prejavy jedného spoločného mechanizmu – nedostatočne kontrolovanej migrény.

Metodika: Naratívny prehľad aktuálnej literatúry (2016–2026) so zameraním na neurobiológiu MOH (zobrazovacie štúdie periakveduktálnej sivej hmoty a mezokortikolimbického reward okruhu), koncept MUH a jeho epidemiologické koreláty (nenaplnená potreba akútnej liečby, systémové a rodové rozdiely v manažmente bolesti) a na výsledky recentných klinických štúdií s anti-CGRP monoklonálnymi protilátkami a gepantmi.

Výsledky: Neuroimagingové dáta preukazujú štrukturálne a funkčné zmeny spoločné pre bolestivé aj odmenové okruhy pri MOH, čiastočne reverzibilné po vysadení nadužívanej medikácie. Súčasne pribúdajú dôkazy (napr. OVERCOME-US, 2026), ktoré dokumentujú vysoký podiel pacientov s nenaplnenou potrebou akútnej liečby, čo koreluje s rizikom chronifikácie analogickým k MOH. Štúdia RESOLUTION (Neurology, 2026) demonštruje, že cielená preventívna liečba (eptinezumab s edukáciou) dokáže do 4 týždňov viesť k remisii chronickej migrény aj MOH bez nutnosti primárneho vysadenia akútnej medikácie – čo podporuje unifikačný model, v ktorom je kontrola frekvencie ochorenia nadradená otázke počtu užitých tabliet.

Záver: MOH a MUH predstavujú dva konvergentné dôsledky rovnakej neliečenej alebo nedostatočne liečenej migrény. Klinické rozhodovanie by sa malo posunúť od kvantifikácie spotreby akútnej liečby k systematickému hodnoteniu kontroly ochorenia a včasnému zavedeniu cielenej preventívnej liečby u oboch fenotypov.

Možnosti využití botulotoxinu A u primárních bolestí hlavy a bolestí v orofaciální oblasti

Bártková A.[1], Řehulka P.[2], Polidar P.[1]
[1] *Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc*
[2] *Neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně*

Úvod: Botulotoxin typu A (BoNTA) představuje etablovanou preventivní léčbu chronické migrény a současně se jeho využití rozšiřuje do dalších oblastí léčby bolestivých syndromů. Jeho analgetický účinek není závislý pouze na myorelaxačním působení, ale souvisí především s inhibicí uvolňování neurotransmiterů z periferních nervových zakončení a ovlivněním periferní i centrální senzitivizace. BoNTA interferuje s komplexem SNARE a snižuje uvolňování acetylcholinu i mediátorů nocicepce, zejména CGRP a substance P. Současně může ovlivňovat neurogenní zánět a centrální zpracování nociceptivních podnětů.

Cíl: Přehledově zhodnotit současné možnosti využití BoNTA u bolestí hlavy a vybraných orofaciálních bolestivých stavů s důrazem na úroveň dostupných klinických důkazů.

Metodika a výsledky: Nejvyšší úroveň evidence má BoNTA u chronické migrény, kde je aplikován podle PREEMPT protokolu ve 12týdenních intervalech. Klinické studie prokázaly redukci počtu migrenózních dnů, intenzity bolesti, spotřeby akutní medikace a zlepšení kvality života. U chronické tenzní bolesti hlavy jsou výsledky studií heterogenní a BoNTA není standardní léčbou; lze jej zvážit u refrakterních pacientů, zejména při výrazné svalové komponentě a selhání konvenční profylaxe. U trigeminální neuralgie představuje možnou léčebnou alternativu u farmakorezistentních pacientů, přičemž studie popisují snížení frekvence i intenzity atak. Omezené důkazy existují rovněž pro některé trigeminální autonomní cefalalgie, primární bodavou, numulární, hypnickou a nově vzniklou každodenní bolest hlavy. V orofaciální oblasti nachází BoNTA uplatnění zejména u bruxismu, kde snižuje svalovou hyperaktivitu, a u vybraných chronických bolestivých stavů, například perzistující idiopatické dentoalveolární bolesti.

Závěr: BoNTA představuje účinnou a dlouhodobě dobře tolerovanou preventivní léčbu chronické migrény. U ostatních bolestí hlavy a orofaciálních bolestivých syndromů jsou důkazy méně robustní, nicméně u vybraných farmakorezistentních pacientů může představovat významnou terapeutickou možnost. Její použití by mělo následovat po potvrzení primární povahy bolesti, selhání standardní léčby.

Migréna ako okno do cievneho zdravia: čo nám prezrádza lipidový profil

Szabóová S.
II. neurologická klinika LF UK a UN Bratislava

Úvod: Migréna predstavuje komplexné neurologické ochorenie, pri ktorom sa popri neuronálnych mechanizmoch čoraz viac poukazuje aj na úlohu vaskulárnych a metabolických faktorov. Cieľom našej štúdie bolo zhodnotiť lipidový a glukózovo-inzulínový profil u pacientov s epizodickou migrénou v porovnaní so zdravými kontrolami, a posúdiť, či je migréna spojená s nepriaznivejším aterogénnym profilom nezávisle od tradičných kardiometabolických faktorov.

Metody: Do našej prierezovej case-control štúdie bolo zaradených 45 pacientov s epizodickou migrénou a 45 zdravých kontrol vo veku 18–50 rokov. Odbery krvi boli realizované nalačno v interiktálnom období. Hlavnými sledovanými ukazovateľmi boli pomer celkového cholesterolu k HDL-cholesterolu (TC/HDL-C), aterogénny index plazmy (AIP) a HOMA-IR. Analýzy boli upravené o vek, pohlavie, BMI a fajčenie.

Výsledky: Epizodická migréna bola nezávisle asociovaná s vyšším pomerom TC/HDL-C ($B = 0{,}956$; $p < 0{,}001$) a vyšším AIP ($B = 0{,}122$; $p = 0{,}008$). Menej priaznivý lipidový profil podporovali aj vyššie hodnoty celkového cholesterolu, LDL-C a non-HDL-C a nižšie hodnoty HDL-C. Naopak, nezávislá asociácia medzi migrénou a HOMA-IR ani inzulínom nalačno sa nepreukázala. Metabolické ukazovatele zároveň nesúviseli

s frekvenciou ani intenzitou migrenóznych záchvatov. Exploračné analýzy naznačili aterogénnejší lipidový profil u pacientov s migrénou s aurou, tieto rozdiely však po korekcii na viacnásobné porovnania nezostali štatisticky významné.

Záver: Naše výsledky poukazujú na prítomnosť aterogénnejšieho lipidového profilu u pacientov s epizodickou migrénou aj pri relatívne nízkej tradičnej kardiometabolickej záťaži. Odvodené lipidové indexy, najmä TC/HDL-C a AIP, môžu citlivejšie zachytiť nepriaznivé metabolické charakteristiky než izolované lipidové frakcie. Migréna tak môže predstavovať príležitosť pozrieť sa na pacienta aj z perspektívy jeho dlhodobého cievneho zdravia a venovať pozornosť ovplyvniteľným kardiovaskulárnym rizikovým faktorom.

Vaporizované konopí v léčbě migrény: kritické zhodnocení vlastní klinické zkušenosti

Řehulka P.

I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně

Úvod: Konopí pro léčebné použití je v ČR indikováno jako podpůrná či doplňková terapie ke zmírnění symptomů doprovázejících závažná onemocnění. Neurolog předepisuje konopí pro léčebné použití nejen v taxativně vymezených indikacích (např. chronická neutišitelná bolest, spasticita, parkinsonský třes), ale i u dalších neurologických potíží, pokud je jeho použití opodstatněné. Data o účinnosti konopí u migrény pocházejí převážně z retrospektivních hodnocení, z preklinických studií je předpokládáno působení kanabinoidů u migrény prostřednictvím ankyrinových (TRPA1) a melastatin-8 (TRPM8) kanálů. Teprve recentně bylo provedeno první hodnocení konopí v akutní léčbě migrény v kvalitně provedené prospektivní studii (randomizovaná, dvojitě zaslepená, placebem kontrolovaná, crossover design) [1]. V této klinické studii s 92 účastníky byla prokázána vyšší účinnost vaporizovaného konopí v akutním potlačení symptomů při záchvatu migrény ve srovnání s placebem i při testování různých poměrů účinných látek Δ9-tetrahydrocannabinolu (THC) a cannabidiolu (CBD). Účastníci studie byli randomizováni k léčbě čtyř záchvatů migrény. Inhalačně byly aplikovány produkty vaporizérem zahřívaných (180 °C) sušených samičích květů konopí: (1) 6 % THC, (2) 11 % CBD, (3) 6 % THC + 11 % CBD a (4) placebo. Použit byl standardizovaný způsob inhalace formou 4 vdechů s přesně stanovenou technikou (5 s inhalace, 10 s zadržení dechu a 45 s volného dýchání). Terapeutický efekt převyšující placebo byl ve skupině s vyrovnaným obsahem 6 % THC + 11 % CBD. Za dvě hodiny po vaporizaci došlo k úlevě od bolesti u 67 % pacientů, osvobození od bolesti u 35 % pacientů, osvobození od nejvíce obtěžující příznaků (fotofobie, fonofobie) bylo zaznamenáno u 60 % pacientů. Benefit z léčby převyšoval účinek placeba i za 24 a 48 h. Nebyly zaznamenány žádné závažné nežádoucí účinky, u relativně malé části pacientů se vyskytl pocit omámení, euforie nebo přechodné kognitivní potíže. Jednou z limitací pro medicínské použití konopí je omezení v řízení motorových vozidel po dobu 6–8 h po aplikaci.

Metody: V Centru pro bolesti hlavy při I. neurologické klinice LF MU a FN u sv. Anny je pravidelně sledováno více než 1 300 pacientů. V pilotním programu deseti vybraných pacientů s rezistentní migrénou (selhání > 3 preventivních léčiv) možnost léčby vaporizovaným konopím akceptovali čtyři (pět pacientů odmítlo z důvodu preference standardní léčby nebo nutnosti každodenního řízení motorového vozidla, jedna pacientka souhlasila pouze s perorální aplikací). Tři ženy (věk 47–57 let) a jeden muž (36 let) v úvodu záchvatů migrény standardním způsobem inhalovalo produkty konopí zahřívaného na 180 °C (dva pacienti používali stolní vaporizér a dva pacienti přenosný). Předepsáno bylo vždy 5 g konopí pro léčebné použití (max. 0,5 g denně) s obsahem 5,5 % THC + 9,2 % CBD, tak aby co nejvíce odpovídalo postupu popsanému ve zmíněné klinické studii [1].

Výsledky: U dvou ze čtyř pacientů (50 %) došlo k úlevě od bolesti do 2 hodin po inhalaci produktů vaporizovaného konopí. Nežádoucí účinky (ospalost) pozorovala jedna pacientka (25 %). Žádný z pacientů v léčbě nepokračoval déle než několik týdnů (nebyla preskribována další dávka konopí). Všichni pacienti jako hlavní důvod ukončení léčby uvedli nemožnost akutní aplikace konopí v úvodu záchvatu migrény vzhledem k následnému omezení v řízení motorových vozidel. Zároveň měl každý z pacientů dostupnou jinou alternativu akutní léčby migrény (triptany, nesteroidní antiflogistika), kterou považoval za plně srovnatelnou nebo lepší než léčbu konopím. Totožné důvody vedly k nezahájení léčby konopím u šesti pacientů, kteří vstup do pilotního programu odmítli.

Závěr: Prediktorem nezahájení i časného ukončení léčby migrény konopím jsou: (1) předvídatelné omezení v řízení motorových vozidel, které nutí pacienta kalkulovat, zda konopí užít či nikoliv (nemožnost aplikace konopí za jakýchkoliv okolností), (2) dostupná a účinná terapeutická alternativa se subjektivně vhodnější aplikační formou nebo subjektivně dostačujícím účinkem (preference běžně dostupných perorálních analgetik). Výsledky hodnocení mohou být zkresleny nízkým počtem účastníků a negativním očekáváním při léčbě konopím oproti standardní léčbě (vyšší nocebo odpověď).

Literatura

1. Schuster NM, Wallace MS, Marcotte TD et al. Vaporized cannabis versus placebo for acute migraine: a randomized, double-blind, placebo-controlled crossover trial. Headache 2026; 66(2): 365–376. doi: 10.1111/head.70025.

ČTVRTEK 26. 11. 2026

EPILEPTICKÉ ZÁCHVATY A EPILEPSIE

Epileptické záchvaty a epilepsie v průběhu věků

Vojtěch Z.
Neurologické oddělení FNMH, Praha

V přednášce v krátkosti shrnujeme milníky ve vývoji názorů na záchvaty a epilepsie. Chceme v ní upozornit na to, že přestože se semiologie záchvatů v průběhu věků neměnila, interpretace záchvatů a klasifikace epilepsií doznávala během dějin podstatných změn.

Epileptický záchvat na urgentním příjmu

Doležalová I.
1. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně

Epileptický záchvat představuje častý důvod vyšetření na urgentním příjmu. Zásadním úkolem je rychlé rozpoznání probíhajícího konvulzivního či nekonvulzivního status epilepticus, zajištění vitálních funkcí a včasné zahájení adekvátní léčby. Současně je nutné odlišit epileptický záchvat od jeho nejčastějších imitátorů, především synkopy, funkčního/disociativního záchvatu, metabolické poruchy, intoxikace nebo akutní CMP. Diagnostický postup vychází z přesného popisu události, anamnestických údajů, neurologického a interního vyšetření a cílených laboratorních testů. Významnou úlohu má časně provedené EEG, zejména při přetrvávající poruše vědomí, podezření na nekonvulzivní status epilepticus nebo nejasném klinickém obrazu. Indikace akutního zobrazovacího vyšetření mozku závisí na okolnostech vzniku záchvatu, neurologickém nálezu a přítomnosti rizikových faktorů. U pacienta s již diagnostikovanou epilepsií je třeba pátrat po vyvolávající příčině, zejména po vynechání protizáchvatové medikace, infekci, spánkové deprivaci, metabolickém rozvratu nebo lékových interakcích. Samotný ojedinělý záchvat bez komplikací obvykle nevyžaduje neuvážené navyšování chronické léčby. Naopak první neprovokovaný záchvat vyžaduje individuální zhodnocení rizika recidivy a rozhodnutí o zahájení protizáchvatové terapie. Sdělení nabídne praktický algoritmus pro diagnostiku a akutní léčbu epileptických záchvatů vč. rozhodování o hospitalizaci, propuštění a následné neurologické péči.

Pacient se záchvaty v ambulantní péči

Amlerová J.
Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha

Pacient se záchvaty vstupuje do systému zdravotní péče různými cestami. Ambulantní neurolog ale hraje klíčovou úlohu ve všech fázích péče – v diagnostice, zahájení léčby i dlouhodobém sledování. Jeho základním úkolem je posoudit charakter záchvatu a případně stanovit diagnózu epilepsie a následně její etiologii a zhodnotit potřebu nasazení protizáchvatové léčby. Dlouhodobá péče o lidi s epilepsií má být diferencována podle její léčebné náročnosti. Pacienti s dobře kompenzovanou epilepsií mohou být bezpochyby sledováni v běžné neurologické ambulanci. Při diagnostických nejasnostech nebo nedostatečné kompenzaci je namístě odeslání pacienta k epileptologovi. Pacienti s přetrvávajícími záchvaty a zejména s farmakorezistentní epilepsií mají být včas odesláni do specializovaného centra, kde je dostupná komplexní diagnostika vč. dlouhodobého video-EEG monitorování a proběhne posouzení nefarmakologických možností léčby.

Ambulantní kontrola by proto neměla být jen opakovaným předepisováním medikace. Vyžaduje pravidelné hodnocení výskytu záchvatů, tolerance a adherence k léčbě a dopadu epilepsie na každodenní život. Důležité je také průběžně rozhodovat, zda pacient může zůstat v běžné ambulantní péči, nebo zda nastal čas posunout jej na vyšší stupeň epileptologické péče. Aktualizované EpiStandardy 2026 tuto cestu pacienta systémem péče v ČR nově zahrnují jako samostatné téma a zdůrazňují celostní přístup, jehož cílem není pouze ovlivnění záchvatů, ale také kvalita života našich pacientů s epilepsií.

Časté chyby v managementu epilepsie a jak se jim vyhnout: kazuistiky a nová doporučení

Kalinová M., Zárubová J.
Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha

Farmakorezistentní epilepsie představuje závažný medicínský i socioekonomický problém. Navzdory dostupnosti moderních protizáchvatových léků (ASM) se v klinické praxi opakovaně setkáváme s diagnostickými a terapeutickými pochybeními, která oddalují efektivní kompenzaci pacientů. Cílem sdělení je poukázat na nejčastější kritická místa v managementu epilepsie a představit aktuální terapeutické standardy. Prezentace je koncipována jako přehledové edukační sdělení ilustrované sérií krátkých kazuistik z praxe specializovaného epileptologického centra. Případy demonstrují konkrétní pochybení v diagnostickém a terapeutickém algoritmu a jejich následné řešení. Mezi nejčastější nedostatky patří: nedostatečná diagnostika (absence vysoce kvalitního strukturálního zobrazení MR), chyby ve farmakoterapii (nevhodná volba prvního ASM, nedostatečné vytitrování léku, aj.) a zejména pozdní odeslání pacientů do center vysoce specializované péče pro epileptologii. V přednášce budou reflektovány nejnovější národní doporučené postupy z roku 2026 (EpiStandardy). Zvláštní pozornost bude věnována profilu nových ASM, jejich specifickým nežádoucím účinkům a lékovým interakcím, které určují personalizovaný výběr terapie. Identifikace a eliminace rutinních chyb v léčbě epilepsie mohou zásadně zlepšit prognózu pacientů a kvalitu jejich života. Klíčem k úspěchu je včasné rozpoznání farmakorezistence, vhodně zvolená a vytitrovaná léčba a časná indikace k podrobnému dovyšetření.

Spektrum vzácných epilepsií v centru vysoce specializované péče

Kalina A., Marusič P.
Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha

Péče o pacienty se vzácnou nebo komplexní, např. farmakorezistentní, epilepsií představuje závažný medicínský i socioekonomický problém. Vzhledem k rozvíjejícím se možnostem diagnostiky a léčby je péče o tyto pacienty soustředěna do center vysoce specializované péče (CVSP). Ta jsou povinna pacienty diagnostikovat a klasifikovat v systému vzácných onemocnění podle Orphanetu s využitím tzv. Orpha kódů. Cílem práce bylo popsat spektrum využitých diagnostických jednotek – syndromů nebo etiologických skupin – vč. možnosti jejich slučování do nadřazených celků a popsat limitace Orphanet nomenklatury. V našem centru jsme identifikovali a zařadili 2 194 dospělých pacientů se vzácnou nebo komplexní epilepsií, u kterých jsme vykázali celkem 2 557 Orpha kódů. Z toho jeden kód mělo 1 843 pacientů, 2 kódy 339 pacientů a 3 kódy 12 pacientů. Největší skupinou byly epileptické syndromy (374 kódů), malformace mozku s epilepsií (299) a vzácné nádory nervového systému (138). Celkem u 936 pacientů ale nebylo možné zařazení do užší diagnostické jednotky definované v rámci Orphanet nomenklatury. Výsledky analýzy našeho souboru naznačují diskrepanci mezi současnou klasifikací epilepsie a hierarchií vzácných onemocnění podle Orphanetu, problematiku zařazení pacienta s neznámou etiologií vzácné epilepsie, časové náročnosti samotného procesu kódování a obsolenci některých jednotek. Systemizace v kódování dle Orphanetu může nicméně přispět k identifikaci pacientů, kteří by mohli profitovat z doplnění dalších vyšetření a/nebo – z jejich re-analýzy (především v kontextu genetického vyšetření). Dále je usnadněna identifikace pacientů s určitým typem vzácné epilepsie pro potřebu retrospektivních analýz, ale zejména pro potřebu budoucích prospektivních klinických studií.

EXTRAPYRAMIDOVÁ ONEMOCNĚNÍ I

Epidemiologie neurodegenerativních chorob v ČR – Tichá epidemie?

Jech R.
Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze

Úvod: Alzheimerova nemoc (AN) a Parkinsonova nemoc (PN) patří mezi nejčastější neurodegenerativní onemocnění. V letech 1990–2021 vzrostla jejich celosvětová prevalence o 161 %, resp. 274 % [1]. Epidemiologické údaje o jejich výskytu v ČR dosud chybějí. Cílem studie bylo odhadnout prevalenci těchto onemocnění alespoň na základě dat Ústavu zdravotnických informací a statistiky ČR.
Metodika: Analýza využila dvě strategie identifikace pacientů. Tvrdá kritéria vycházela z evidence unikátního rodného čísla s diagnózou PN nebo parkinsonského syndromu (G20, G21) či demence (F00–F03, G30) vykázanou neurologem v daném roce. Měkká kritéria byla založena na preskripci antiparkinsonik, resp. kognitiv.
Výsledky: Prevalence demencí v letech 2015–2024 vzrostla ze 127 na 194 tisíc osob (+ 52,5 %). Ženy byly postiženy 1,9krát častěji než muži, nejvyšší relativní nárůst byl zaznamenán ve věkové skupině 70–79 let (muži + 91 %, ženy + 76 %). AD představovala v průměru 39,8 % případů, vaskulární demence 20,2 %, Pickova nemoc 3,7 %, neurčená demence 28,5 % a mírná kognitivní porucha 7,8 %. Podíl osob s demencí ve věku ≥ 80 let vzrostl během sledovaného období o 3,8 procentního bodu na 21,3 %. Podle tvrdých kritérií vzrostla prevalence PN z 19,3 na 20,2 tisíce pacientů (+4,3 %), přičemž muži byli postiženi 1,2× častěji než ženy. Podle měkkých kritérií vzrostla prevalence PN z 47,8 na 51,5 tisíce pacientů (+ 5,8 %).
Závěr: Přestože se nejedná o epidemiologickou studii, analýza poskytuje dosud nejucelenější odhad prevalence neurodegenerativních onemocnění v ČR. Výsledky mohou být ovlivněny nepřesností diagnostického vykazování, překryvem diagnóz nebo absencí vykázané diagnózy při preskripci léčiv. Zatímco prevalence demencí vzrostla během období 2015–2024 o více než polovinu, prevalence PN se zvýšila pouze přibližně o 5 %, což neodpovídá trendům uváděným WHO. Na Moravě byla prevalence demencí přibližně o 11 % a PN o 16 % vyšší než v Čechách, pravděpodobně v souvislosti s věkovou strukturou populace a vyšším podílem zemědělství jako potenciálního rizikového faktoru.

Literatura
1. GBD 2021 Nervous System Disorders Collaborators. Global, regional, and national burden of disorders affecting the nervous system, 1990–2021: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2021. Lancet Neurol 2024; 23(4): 344–381. doi: 10.1016/S1474-4422(24)00038-3.

Nové možnosti neinvazivní mozkové stimulace synukleinopatií a terapeutický potenciál

Rektorová I.
I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně
Neurovědní program CEITEC MU, Brno

Neinvazivní metody elektrické stimulace mozku mají v neurologii velký terapeutický potenciál. Jedná se o podprahovou stimulaci, která umožňuje měnit plasticitu mozku ve smysl zvýšení nebo snížení membránového potenciálu ve smyslu hyper nebo hypopolarizace. Několikadenní stimulace zejména v domácích podmínkách má behaviorální efekt na symptomy onemocnění. V případě synukleinopatií se nabízí zaměřit se na symptomy, které nejsou dobře ovlivnitelné dopaminergní medikací a/nebo invazivní hlubokou mozkovou stimulací. V přednášce budou popsány metody běžně dostupné a široce používané neinvazivní stimulace s pomocí přístrojového vybavení a zároveň budou představeny nejnovější metody zacílení hlubokých mozkových struktur se zaměřením na ovlivnění axiálních a kognitivních poruch u těchto degenerativních onemocnění.

Adaptivní hluboká mozková stimulace – nová éra v pokročilé terapii Parkinsonovy nemoci

Baláž M.
I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně

Přednáška podá přehled principů adaptivní hluboké mozkové stimulace (aDBS), algoritmů single-threshold a dual-threshold aDBS, možností dlouhodobého snímání mozkové aktivity pomocí systému BrainSense a současných klinických důkazů podporujících využití této technologie v terapii příznaků Parkinsonovy nemoci. Diskutovány budou výsledky recentních klinických studií, praktické aspekty programování adaptivní stimulace, volba stimulačních limitů a thresholdů, očekávané přínosy i současná omezení této metody. Součástí sdělení budou zkušenosti z I. neurologické kliniky FN u sv. Anny v Brně se zaváděním aDBS do klinické praxe. Budou prezentovány kazuistiky několika pacientů léčených převážně v režimu dual-threshold aDBS, praktický postup při výběru vhodných kandidátů, identifikaci optimální beta aktivity a řešení nejčastějších problémů při programování. Dosavadní zkušenosti ukazují, že aDBS může u vhodně vybraných pacientů dále zmírnit přetrvávající motorické fluktuace i při dobře nastavené konvenční DBS a u části nemocných přispět také ke zlepšení subjektivní únavy a celkové kvality života. Současně však metoda vyžaduje opakované programování, individualizované nastavení parametrů a interpretaci dlouhodobých dat získávaných z hlubokých elektrod, což představuje do budoucna organizační i technickou výzvu.

Adaptivní hluboká mozková stimulace představuje významný krok směrem k personalizované neuromodulační léčbě Parkinsonovy nemoci.

Aktuální pohled na diagnostiku a léčbu Wilsonovy nemoci

Dušek P.
Neurologická klinika VFN v Praze

Wilsonova nemoc je autozomálně recesivní porucha metabolizmu mědi podmíněná mutacemi genu ATP7B, manifestující se hepatálně, neurologicky i psychiatricky. Diagnostika zůstává založena na

kombinaci klinického nálezu, hladiny ceruloplasminu, odpadu mědi močí, Kayserova-Fleischerova prstence a molekulárně genetického vyšetření. Aktuální doporučení EASL-ERN posilují roli přímého stanovení „volné" mědi. Stoupá význam správného zhodnocení patogenicity nalezených variant ATP7B, k němuž přispívají funkční testy vč. analýzy exprese *ATP7B* z buněk stěru z nosohltanu. Nově se uplatňuje PET s radioaktivní mědí (^{64}Cu), umožňující *in vivo* posouzení distribuce mědi. MR mozku se semi-kvantifikací stupně postižení zpřesňuje hodnocení neurologického postižení a jeho vývoje. Léčba je celoživotní – chelátory (penicilamin, trientin) a soli zinku – s trvalým rizikem nedostatečné adherence a neurologického zhoršení. Přednáška shrne současné diagnostické algoritmy, monitorování účinnosti léčby a terapeutická východiska.

Prínos klinickej neurofyziológie pri hyperkinetických poruchách

Minár M.

II. neurologická klinika LF UK a UN Bratislava

Hlavným príznakom hyperkinetických ochorení sú mimovoľné nadmerné pohyby, ktoré negatívne ovplyvňujú voluntárnu motoriku. Radíme medzi ne tremor, myoklonus, dystóniu, choreu (a atetózu), balizmus, tiky a stereoptýpie. Mnohé svojím špecifickým klinickým prejavom nerobia diferenciálne diagnostický problém. Drobné rozdiely a detaily však pri niektorých môžu uniknúť aj pozornému oku skúseného extrapyramídového špecialistu, následkom čoho môže byť nepresná diagnóza a nevhodná terapia. Prednáška je venovaná prínosu neurofyziologických metód – predovšetkým polymyografie - v diferenciálnej diagnostike vybraných hyperkinetických porúch.

SPÁNEK

Historie spánkové medicíny

Nevšímalová S.
Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd
1. LF UK a VFN v Praze

Spánková medicína je v naší republice úzce spojena s vynikajícím neurologem a neurofyziologem Bedřichem Rothem. Již před 75 lety se začal zabývat spánkovými rytmy v EEG a k jeho světovým prioritám publikovaným v 50. letech 20. století patří objev insuficience bdělosti a porucha probouzení charakteru spánkové opilosti. V roce 1962 založil na Hennerově klinice první spánkovou laboratoř ve střední Evropě a byl jedním ze spoluautorů manuálu, který se užívá k technice snímání záznamů a skórování spánkových stadií dosud. V 70.–80. letech shromáždil největší soubor pacientů s narkolepsií a hypersomnií na světě a jeho monografie i publikace z této oblasti jsou i v dnešní době stále citovány. Od 90. let se stal vedoucím spánkové laboratoře na Hennerově neurologické klinice Karel Šonka. V té době se vybudovala moderní monitorovací jednotka a diagnostické i léčebné postupy se rozšířily na celé spektrum spánkových poruch; pracoviště má název Centrum pro poruchy spánku na bdění. Rozvinula se mezinárodní spolupráce vč. začlenění Centra do Evropské sítě a databáze pacientů s narkolepsií (EUNN), i mezioborová a mezinárodní spolupráce ve sledovaní nemocných s poruchou chování v REM spánku. Bylo získáno množství grantových projektů a vzniklo množství publikačních výsledků. V roce 2001 Soňa Nevšímalová a Karel Šonka založili Českou společnost pro výzkum spánku a spánkovou medicínu (ČSVSSM) a Karel Šonka byl po 12 let jejím předsedou. Mezinárodní ohlas klinických i vědeckých výsledků vedl k nominaci Prahy jako místa konání Evropského kongresu společnosti pro výzkum spánku v r. 2004 a Světového spánkového kongresu v roce 2017, konvenorem obou kongresů byla Soňa Nevšímalová. V posledních 10 letech vznikla v ČR řada dalších multioborových center spánkové medicíny (NÚDZ Klecany, FN Ostrava, FNMH, INSPAMED Praha, FN Hradec Králové) i neurologických pracovišť zabývajících se spánkovou medicínou (České Budějovice, Brno, Chomutov apod.). Jde o atraktivní obor s významem pro neurologii i řadu dalších specializací.

Periodické pohyby končatín počas spánku u pacientov s akútnou ischemickou cievnou mozgovou príhodou: prevalencia a vzťah k vaskulárnym rizikovým faktorom

Šiarnik P.
I. neurologická klinika LF UK a UN Bratislava
Ambulancia pre spánkové poruchy dýchania, UN Bratislava

Úvod: Periodické pohyby končatín počas spánku (PLMS) sú spojené s fragmentáciou spánku, mikroprebudeniami a opakovanou aktiváciou autonómneho nervového systému. Tieto mechanizmy môžu prispievať k zvýšenej sympatikovej aktivite, endoteliálnej dysfunkcii a vaskulárnemu poškodeniu. Údaje o výskyte PLMS a ich vzťahu k vaskulárnemu rizikovému profilu u pacientov v akútnej fáze ischemickej CMP sú však limitované. Cieľom práce bolo stanoviť prevalenciu PLMS u pacientov s akútnou ischemickou CMP a preskúmať ich asociáciu s tradičnými vaskulárnymi rizikovými faktormi.

Metódy: Do prierezovej štúdie bolo zaradených 132 pacientov s akútnou ischemickou CMP, ktorí absolvovali celonočné polysomnografické vyšetrenie. PLMS boli definované ako index periodických pohybov končatín počas spánku ≥ 15/h (PLMI ≥ 15/h). Zaznamenané boli demografické údaje, vaskulárne rizikové faktory, závažnosť CMP, funkčný stav, lokalizácia lézie, hodnoty krvného tlaku a vybrané biochemické parametre.

Výsledky: PLMS boli prítomné u 35 zo 132 pacientov, čo predstavuje prevalenciu 26,5 %. Medzi pacientmi s PLMS a bez PLMS sme nezistili štatisticky významné rozdiely v demografických charakteristikách, závažnosti CMP, funkčnom stave, lokalizácii lézie, hodnotách krvného tlaku, prevalencii arteriálnej hypertenzie alebo diabetes mellitus, lipidovom profile, glykémii, počte leukocytov ani koncentrácii CRP. Pacienti s PLMS boli mierne starší (65,7 ± 12,0 vs. 63,2 ± 13,1 roka; p = 0,333) a mali vyššie hladiny homocysteínu (14,6 ± 3,9 vs. 13,1 ± 4,7 µmol/l; p = 0,114), tieto rozdiely však nedosiahli štatistickú významnosť.

Záver: PLMS boli identifikované približne u jednej štvrtiny pacientov s akútnou ischemickou CMP. Pacienti s PLMS a bez PLMS mali porovnateľný profil tradičných vaskulárnych rizikových faktorov. Tieto výsledky naznačujú, že prípadná súvislosť medzi PLMS a cerebrovaskulárnym ochorením nemusí byť sprostredkovaná iba konvenčnými rizikovými faktormi. Ďalšie prospektívne štúdie sú potrebné na objasnenie, či PLMS predstavujú nezávislý marker alebo rizikový faktor nepriaznivých cerebrovaskulárnych výsledkov.

Spánek a kognitivní funkce u prvostupňových příbuzných pacientů s Parkinsonovou nemocí

Slonková J.
Neurologická klinika FN Ostrava

Cíl: Poruchy spánku jsou u Parkinsonovy nemoci (PN) časté, avšak spánek u prvostupňových příbuzných pacientů s PN (FDR-PD) dosud nebyl podrobně zkoumán. Cílem této studie bylo zhodnotit spánek a kognitivní funkce u FDR-PD ve srovnání se zdravými kontrolami a zjistit, zda je status FDR-PD nezávisle spojen s poruchami spánku.

Pacienti a metody: Provedli jsme polysomnografickou (PSG) studii u FDR-PD a věkem a pohlavím odpovídajících zdravých kontrol (non-PD). K hodnocení globálních kognitivních funkcí byl použit Montrealský kognitivní test (MoCA).

Výsledky: Analyzováno bylo 38 účastníků (18 FDR-PD, 20 non-PD; 60,5 % žen; průměrný věk 50,1 ± 8,7 roku). Ve srovnání s non-PD vykazovali FDR-PD zkrácený REM spánek (p = 0,02), vyšší procento REM spánku bez atonie (p = 0,02), zvýšený index probouzecích reakcí (arousal index) během N2 spánku (p = 0,04) a vyšší prevalenci obstrukční spánkové apnoe (p = 0,03). FDR-PD měli signifikantně vyšší index apnoe-hypopnoe (AHI; exp(β) 2,67, 95% CI 1,45–4,92; p = 0,002). FDR-PD měli signifikantně výraznější noční hypoxémii (OR 11,28, 95% CI 1,94–65,73; p = 0,007). Skupina FDR-PD měla signifikantně horší výsledky v testu MoCA (p = 0,02).

Závěr: FDR-PD vykazují jemné, ale významné odchylky v REM spánku, vyšší hodnoty AHI, zvýšenou noční hypoxemii a horší kognitivní výkon ve srovnání se zdravými kontrolami. Pro zjištění, zda tyto nálezy odrážejí prodromální neurodegeneraci, nebo kardiometabolické rizikové faktory, jsou nutné rozsáhlejší longitudinální studie.

Vzťah medzi chronotypom, spánkovým apnoe a dennou spavosťou

Klobučníková K.[1], Kollár B.[1], Biathová S.[1], Mucska I.[2], Šiarnik P.[1]
[1] *I. neurologická klinika LF UK a UN Bratislava*
[2] *Ambulancia pre poruchy spánku, UN Bratislava*

Úvod: Chronotyp predstavuje behaviorálnu manifestáciu cirkadiánnych rytmov. Má významnú genetickú predispozíciu a rozdeľuje sa na ranný, intermediárny a večerný typ. Ovplyvňuje mnohé fyziologické procesy a predpokladá sa, že má vplyv aj na spánkové poruchy dýchania.
Cieľ: Cieľom štúdie bolo objasniť vzťah medzi chronotypom, závažnosťou spánkového apnoe a prítomnosťou zvýšenej dennej spavosti.
Materiál a metódy: Do štúdie bolo zaradených 122 pacientov hospitalizovaných v Spánkovom laboratóriu I. neurologickej kliniky pre podozrenie na spánkové apnoe. Všetci pacienti podstúpili celonočné polysomnografické vyšetrenie na prístroji Alice 6 (Philips Respironics, Netherlands) za účelom diagnostiky spánkového apnoe. Chronotyp bol určený pomocou dotazníka Morningness-Eveningness Questionnaire, dennú spavosť sme kvantifikovali pomocou Epworthovej škály spavosti (ESS).
Výsledky: Ranný chronotyp bol zistený u 40 pacientov (33,1 %), intermediárny u 51 pacientov (42,2 %) a 31 pacientov malo večerný chronotyp (25,6 %). Zistili sme, že pacienti s večerným chronotypom mali podľa ESS signifikantne vyššiu dennú spavosť v porovnaní s ranným aj intermediárnym typom (10,93 ± 4,47 vs. 7,47 ± 5,03, resp. 7,68 ± 4,4; 95% CI = 0,83–6,09; p = 0,006; 95% CI = 0,75–5,75; p = 0,007). Zároveň pacienti s večerným chronotypom mali signifikantne vyššie BMI v porovnaní s ranným chronotypom (36,73 ± 7,34 vs. 32,48 ± 6,72 kg/m^2; 95% CI = 0,34–8,15; p = 0,03). Pri hodnotení respiračných parametrov sme zistili, že pacienti s večerným chronotypom mali signifikantne nižšie RDI a ODI v porovnaní s intermediárnym typom (31,54 ± 21,8 vs. 47,97 ± 26,84, resp. 30,46 ± 21,37 vs. 44,76 ± 27,37; 95% CI = –30,71 až –1,78; p = 0,02, resp. 95% CI = –28,76 až 0,16; p = 0,05). Numericky vyšší podiel arteriálnej hypertenzie bol pozorovaný u pacientov s ranným chronotypom (70 vs. 58,8 % a 51,6 %), zatiaľ čo depresia (25,8 %) a úzkostná porucha (16,1 %) boli častejšie zastúpené u pacientov s večerným chronotypom.
Záver: Pacienti s večerným chronotypom vykazovali vyššiu dennú spavosť v porovnaní s ranným a intermediárnym chronotypom, a to napriek nižším hodnotám RDI a ODI v porovnaní s intermediárnym chronotypom. U pacientov s večerným chronotypom sme zároveň pozorovali vyššie zastúpenie depresie a úzkostnej poruchy. Tieto zistenia podporujú predpoklad, že chronotyp môže ovplyvňovať klinickú manifestáciu spánkových porúch nad rámec samotnej závažnosti porúch dýchania počas spánku. Zaradenie hodnotenia chronotypu do rutinného vyšetrenia pacientov v spánkových laboratóriách by mohlo prispieť k individualizácii diagnostiky a manažmentu pacientov, najmä s vyhraneným večerným chronotypom.

Narkolepsie 1. typu se začátkem v dětství – kvalita života a tíže příznaků v dospělosti

Příhodová I.[1], Párecká Galušková K.[2], Nevšímalová S.[1], Šonka K.[1].
[1] *Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze*
[2] *Terapeutika Care s. r. o., ambulance klinické psychologie, Praha*

Cíl: Narkolepsie 1. typu (NT1) je chronické neurologické onemocnění, které nejméně u 30 % pacientů začíná v dětství nebo dospívání. Cílem práce bylo zhodnocení kvality života a tíže klinických symptomů v dospělosti a posouzení jejich vztahu k anamnestickým údajům a výsledkům diagnostického elektrofyziologického vyšetření.
Metodika: Soubor tvořilo 15 pacientů (6 mužů, průměrný věk 22,3 ± 2,1 roku) se začátkem NT1 ve věku < 18 let. Byly hodnoceny anamnestické údaje a výsledky diagnostického vyšetření – noční polysomnografie (PSG) a testu mnohočetné latence usnutí (MSLT). Pacienti vyplnili Dotazník kvality života (SF-36) s hodnocením fyzické a mentální komponenty zdraví, Škálu tíže narkolepsie (NSS), Epworthskou škálu spavosti (ESS), Škálu hodnocení úzkosti a deprese při hospitalizaci (HADS).
Výsledky: Průměrný věk začátku onemocnění byl 10,6 ± 3,3 roku, doba do stanovení diagnózy 2,4 ± 1,6 roku a délka trvání onemocnění 11,0 ± 4,3 roku. Z komorbidit se vyskytovalo především neurovývojové onemocnění (40 %) a obezita (46 %). Častým nálezem na PSG byly klinické nebo elektrofyziologické projevy poruchy chování v REM spánku (67 %). V dotazníku kvality života skórovali pacienti významně snížené hodnoty (p < 0,001) v mentální komponentě (57,5 ± 15,1 %) oproti fyzické (79,4 ± 11,8 %). Průměrné hodnoty ESS (13,2 ± 3,2) a NSS (18,3 ± 8,9) se pohybovaly v pásmu střední závažnosti příznaků. Škály HADS byly v mezích normy. Mentální komponenta SF-36 negativně korelovala s ESS (p = 0,0011). Nebyla nalezena významná korelace mezi kvalitou života, tíží narkolepsie a anamnestickými údaji ani vstupními parametry PSG a MSLT. Závěr: Kvalita života a tíže příznaků narkolepsie nebyla ovlivněna věkem začátku a trváním onemocnění, ani délkou doby do stanovení diagnózy. Pacienti vykazovali významně snížené hodnoty kvality života v komponentě psychického zdraví ve srovnání s fyzickým zdravím a tyto hodnoty negativně korelovaly s tíží nadměrné denní spavosti.

Podpořeno výzkumným program Cooperatio Neurosciences, Univerzita Karlova a MZ ČR–RVO–VFN64165.

Hypoventilace u neuromuskulárních onemocnění – její prediktory a úskalí péče.

Kokošová V.[1,2], Betík A.[1,2], Lasotová N.[1,3], Parmová O.[1,2], Sládečková M.[1,2,4], Vlažná D.[1,2,4], Vlčková E.[1,2]
[1] *Neurologická klinika FN Brno*
[2] *LF MU, Brno*
[3] *Katedra speciální a inkluzivní pedagogiky, Pedagogická fakulta, MU, Brno*
[4] *Rehabilitační klinika FN Brno*

Součástí klinického obrazu pacientů s řadou neuromuskulárních onemocnění je slabost respiračního svalstva. Diagnostika a management dechové nedostatečnosti by proto měly být standardní součástí péče

o tyto pacienty. První známky respirační nedostatečnosti se typicky objevují ve spánku. V REM spánku dochází ke svalové atonii pomocných dechových svalů, a bránice se tak stává jediným svalem zabezpečujícím inspirium. S tím spojená hyperkapnie vede k poruchám spánku, zvýšení denní spavosti, únavě až rozvoji deprese, čímž se významně snižuje kvalita života těchto pacientů. Účinnou terapií je neinvazivní ventilace (NIV). Pro správnou indikaci pacientů k nočnímu polysomnografickému vyšetření s kapnometrií je zásadní včas rozpoznat pacienty s rizikem noční hyperkapnie. Nejvhodnější metodou k predikci noční hyperkapnie se jeví spirometrické vyšetření: v současnosti se doporučuje provést noční polysomnografii k vyloučení poruchy ventilace ve spánku při poklesu usilovné vitální kapacity (FVC) pod 40 %, nicméně ve studii od Kumar et al. měla až 1/3 pacientů s poruchou ventilace ve spánku FVC v mezích normy. Je proto vhodné zvážit zohlednění dalších spirometrických parametrů, jako jsou maximální exspirační průtok (PEF), maximální inspirační tlak (MIP), maximální exspirační tlak (MEP) a hodnocení MIP v průběhu celé doby trvání inspiria (SMIP), které ukazuje na vytrvalost dechové pumpy. V rámci příspěvku budou prezentovány výsledky souboru pacientů hodnotící vhodnost použití spirometrických parametrů jako prediktorů noční hyperkapnie. Komplikací péče o neuromuskulární pacienty s hypoventilací je často dysfagie, která je dalším z běžných projevů neuromuskulárních onemocnění a zvyšuje riziko aspirace při léčbě NIV. Včasné odhalení pacientů s rizikem noční hypoventilace, její diagnostika a léčba jsou zásadní součástí péče o pacienty s neuromuskulárním onemocněním.

Práce byla podpořena projektem institucionální podpory FN Brno MZ ČR – RVO (FNBr – 65269705), projektem specifického výzkumu č. MUNI/A/1728/2025 a projektem European Reference Network for Neuromuscular Diseases – Project ID N° 870177.

CEREBROVASKULÁRNÍ SEKCE II

Stav starostlivosti o pacientov s cievnou mozgovou príhodou na Slovensku za rok 2025

Haring J.[1], Cvopová A.[2], Podmanická Z.[1,3], Havranová R.[1], Krastev G.[1]
[1] *Neurologická klinika FN Trnava a SZU Bratislava*
[2] *Národné centrum zdravotníckych informácií, Bratislava*
[3] *Lekárska fakulta Univerzity Komenského, Bratislava*

Na základe dát národného registra CMP bolo nahlásených zo 44 iktových centier a 10 centier pre mechanické trombektómie 11 464 CMP na Slovensku za rok 2025, čo predstavuje nesignifikantný pokles o 1,21 % oproti roku 2024. Medián veku pacientov bol 72 rokov a vrchol výskytu CMP bol v siedmej dekáde. V 85 % prípadov sa jednalo o ložiskové infarkty mozgu a oproti roku 2024 nebol zaznamenaný signifikantný nárast alebo pokles vo výskyte. Rekanalizačná liečba (intravenózna trombolýza a trombektómia) bola celkovo podaná 31,9 % pacientom, čo predstavuje signifikantný takmer 3 % nárast oproti rokom 2024. 28,7 % pacientov bolo trombolyzovaných do 20 min od príchodu do nemocnice. 56,6 % pacientov malo pri ukončení hospitalizácie dobrý výsledný funkčný stav (mRS 0–2). Hospitalizačná mortalita bola na úrovni 7 % na CMP celkovo, 5,9 % na ischemické CMP a 24,4 % v dôsledku hemoragických CMP. Cieľom práce je prezentovať aktuálne dáta o CMP na Slovensku za rok 2025 a trend v ich manažmente.

Stav péče o pacienty s cévní mozkovou příhodou v ČR

Tomek A. za výbor Cerebrovaskulární sekce ČNS ČLS JEP
Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha

V prezentaci budou představeny výsledky indikátorů péče o pacienty s CPM za rok 2025. Bohužel v čase podání abstraktu ještě nejsou známy, definitivně budou zpracovány počátkem září 2026.

Od Anopyrinu k inhibitorům faktoru XIa: budoucí směry sekundární prevence iktu

Reková P.
Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze

Navzdory významnému pokroku v antitrombotické léčbě prodělá během prvního roku po ischemické CMP nebo tranzitorní ischemické atace přibližně 5–10 % pacientů recidivu iktu. Současně velká část pacientů během následujících pěti let zemře nebo zůstává se závažným trvalým neurologickým deficitem. Vývoj antitrombotických strategií – od monoterapie kyselinou acetylsalicylovou (Anopyrinem), přes duální protidestičkovou léčbu, od warfarinu k přímým perorálním antikoagulanciím (DOAC) až po nové inhibitory faktoru XIa – odráží trvalou snahu o snížení reziduálního rizika ischemických příhod při současném nezvýšení rizika krvácivých komplikací. Přednáška představí klíčové milníky vývoje antitrombotické léčby v sekundární prevenci CMP, shrne současné možnosti léčby a zaměří se na potenciál nově vyvíjených inhibitorů faktoru XIa změnit budoucí klinickou praxi.

Biologická hypolipidemická liečba u pacientov s cievnou mozgovou príhodou

Petrovičová A.
Neurologická klinika FN Nitra

Cievna mozgová príhoda sa vyznačuje vysokou mierou invalidity, recidívy, úmrtnosti. Aterosklerotické kardiovaskulárne ochorenie (ASCVD) sa vzťahuje na akumuláciu plaku v tepne s rizikom krvácania v plaku, nekrotického jadra bohatého na lipidy a ruptúry fibróznej čiapky. Preto môže liečba regulujúca lipidy zohrávať kľúčovú úlohu v prevencii CMP, najmä u pacientov s ASCVD alebo s vysokým rizikom ASCVD. U niektorých pacientov však hladina lipidov ani po intenzifikovanej liečbe nedosahuje požadovanú úroveň. K molekulám pre liečbu reguláciu lipidov s lepšou ekonomickou účinnosťou a dodržiavaním liečby patria monoklonálne protilátky proti PCSK9. V prednáške predkladáme analýzu vlastného súboru pacientov po prekonaní ischemickej CMP liečených v sekundárnej prevencii evolocumabom a inclisiranom.

Dlouhodobé riziko recidivy ischemického iktu u mladých pacientů do 50 let

Šaňák D.[1], Král M. [1], Franc D.[1], Divišová P.[1], Dorňák T.[1], Polidar P.[1], Veverka T.[1], Zapletalová J.[2]
[1] *KCC, Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc*
[2] *Ústav lékařské biofyziky a statistiky, LF UP Olomouc*

Úvod a cíle: Riziko recidivy ischemické CMP (iCMP) u mladých pacientů se obvykle liší od starší populace zejména z důvodu jiných příčin iktu anebo pro její nezjištění (kryptogenní iCMP). Dlouhodobé riziko recidivy iktu u mladých pacientů představuje významný údaj pro sekundární prevenci s ohledem na nízký věk pacientů a dosavadní malou klinickou evidenci. Cílem práce bylo zjistit dlouhodobé riziko recidivy u mladých pacientů do 50 let a současně srovnat jeho výši podle zjištěných příčin iktu.
Soubor a metodika: Soubor tvoří prospektivně zařazení konsekutivní pacienti s iCMP do 50 let, u nichž byla příčina iktu stanovena podle ASCOD klasifikace. Neurologický deficit při přijetí byl stanoven pomocí NIHSS a klinický výsledek za 3 měsíce pomocí modifikované Rankinovy škály (mRS), přičemž dobrý výsledek bylo skóre 0–2. Pacienti byli po propuštění dále sledováni formou pravidelných ambulantních kontrol nebo případně telefonicky.
Výsledky: Celkem bylo analyzováno 459 (56,3 % mužů, průměrný věk 41,7 ± 7,2 roku) pacientů. Medián NIHSS při přijetí byl 4 a 409 (89 %) pacientů dosáhlo mRS 0–2 po 3 měsících. 340 (74,1 %) pacientů mělo kryptogenní iCMP. Medián délky sledování byl 102 měsíců s průměrnou délkou 91± 48 měsíců. Recidivu iktu utrpělo celkem 23 (5 %) pacientů; z toho 15 (4,4 %) s kryptogenní iCMP, 4 (7,8 %) s kardioembolizací, 4 (22,2 %) s AS postižením velkých tepen a 1 (11,1 %) pacient s AS postižením malých tepen (p = 0,026). Nebyl zjištěn rozdíl v průměrné délce intervalu do recidivy iktu mezi jednotlivými příčinami iktu.
Závěr: Celkové dlouhodobé riziko recidivy iktu bylo u mladých pacientů do 50 let obecně velmi nízké (5 %) a nejvyšší pak bylo u pacientů s AS postižením velkých tepen.
Práce byla podpořena MZ ČR – RVO (FNOl, 00098892).

Poradiační poškození přívodných mozkových tepen – projekt RICArD

Součková D.[1–3], Vošmik M.[4–6], et al.

[1] *Neurologické oddělení, Komplexní iktové centrum Homolka, FNMH – Homolka, Praha*

[2] *Sonolab Centrum s. r. o., Ambulance cévní neurologie a neurosonologie, Praha*

[3] *Výbor cerebrovaskulární sekce České neurologické společnosti*

[4] *Klinika onkologie a radioterapie, Komplexní onkologické centrum, FN Hradec Králové*

[5] *Česká kooperativní skupina pro nádory hlavy a krku*

[6] *Sekce pro nádory hlavy a krku České onkologické společnosti*

Úvod: Radioterapie představuje základní součást léčby nádorů hlavy a krku. Dlouhodobým nežádoucím účinkem radioterapie může být poradiační poškození krčních tepen (radiation-induced carotid artery disease; RICAD), charakterizované akcelerací aterosklerotických změn, zvýšenou arteriální tuhostí a vznikem významných stenóz či okluzí. Prevalence stenózy karotid ≥ 50 % je u pacientů po radioterapii uváděna přibližně u 30 % pacientů, přičemž významná část nemocných je ohrožena cerebrovaskulárními příhodami.

Cíl: Cílem projektu RICArD je zjistit prevalenci a vývoj aterosklerotického postižení přívodných mozkových tepen u pacientů po radioterapii pro malignity v oblasti hlavy a krku v české populaci. Sekundárními cíli jsou hodnocení rizika CMP/TIA, identifikace prediktorů rozvoje poradiačního cévního postižení a posouzení efektu časné medikamentózní intervence.

Metodika: RICArD je koncipován jako prospektivní multicentrický pilotní projekt realizovaný ve spolupráci neurologie a onkologie. Hodnoceny budou časové souvislosti vzniku a progrese cévních změn, vztah k charakteristikám nádoru a radioterapie, vč. dávky a lokalizace záření, a dále vliv věku, komorbidit a dalších vaskulárních rizikových faktorů. Součástí projektu je neurosonologické hodnocení karotického řečiště se zaměřením na morfologii aterosklerotických změn a parametry arteriální stiffness.

Závěr: Poradiační postižení krčních tepen představuje významnou, dlouhodobou komplikaci léčby nádorů hlavy a krku s potenciálním rizikem ischemických cerebrovaskulárních příhod. Projekt RICArD má přispět k lepšímu pochopení časových souvislostí a rizikových faktorů vzniku RICAD a k posouzení významu časné intervence. Výsledky mohou vytvořit podklad pro definování optimálního sledování těchto pacientů a případné zavedení cíleného screeningu poradiačního postižení karotických tepen.

BOLESTI HLAVY II

Patofyziologie prodromální fáze migrény

Nežádal T.[1], Kotas R.[2]
[1] *Neurologické oddělení, ÚVN – VFN Praha*
[2] *Neurologická klinika LF UK a FN Plzeň*

Dnes již nikdo nepochybuje o důležitosti problematiky migrény. Vývoj co nejdokonalejších léků je podmíněn co nejhlubší znalostí patofyziologie onemocnění. Doposud se přikládal jen nevelký význam studiu prodromální fáze ataky migrény. Přitom její potenciální léčebné ovlivnění by dokázalo potlačit ataku na samém počátku a zcela se vyhnout rozvoji bolesti hlavy a dalších zatěžujících příznaků. Dnes víme, že migréna je komplexní cyklická porucha funkce mozku. Rozlišuje se 5 fází cyklického průběhu migrény – fáze prodromální, aura, bolest hlavy, fáze postdromální a fáze interiktální. Asi 80 % migreniků uvádí výskyt prodromálních příznaků hodiny i dny před počátkem bolesti hlavy nebo aury. Mezi často uváděné příznaky patří nápadné zívání a únava, žízeň, zvýšená frekvence močení, touha po jídle, často zejména po sladkém, změny nálady, podrážděnost, přecitlivělost na světlo, bolest šíje a kognitivní dysfunkce. Preklinické a funkční zobrazovací studie ukazují na kauzální úlohu hypothalamu při vzniku většiny prodromálních příznaků. Přednáška pojednává o mechanizmech nejdůležitějších z nich.

Migréna – fertilní věk, gravidita, laktace

Niedermayerová I.
Neurologie Brno s. r. o.
II. neurologická klinika LF MU a FN Brno

Migréna je bolest hlavy s typickou hormonální vazbou a narůstajícím výskytem ve fertilním věku ženy (prevalence u žen 15–18 %). Výskyt v období kolem menses se označuje jako menstruační migréna. Ve fertilním věku řeší ženy jednak ochranu proti otěhotnění, kdy je nasazována hormonální antikoncepce, při jejímž výběru je nutno respektovat typ migrény, a jednak obtíže s otěhotněním. Infertilita je často spojena s endometriózou nebo syndromem polycystických ovárií, u kterých se častěji vyskytuje migréna. Léčba infertility pomocí IVF (*in vitro* fertilizace) zahrnuje hormonální stimulaci za použití různých kombinací hormonů dle několika protokolů. Metaanalýza 35 studií prokázala výskyt bolestí hlavy u 11–19 % žen. Ve fertilním věku bez bezpečné ochrany vybíráme profylaktické léky s krátkým biologickým poločasem a malým rizikem poškození plodu v časných fázích otěhotnění (např. betablokátory). Pokud je pacientka indikovaná na anti-GCRP léčbu, pak je výhodnější podání gepantů než monoklonálních protilátek. Bez účinné ochrany je kontraindikovaná léčba valproátem a topiramátem. V graviditě je pro akutní léčbu bezpečný pouze paracetamol. Nesteroidní antirevmatika se v 1. a 2. trimestru nedoporučují a ve 3. trimestru jsou kontraindikovaná. Při posouzení rizika a benefitu podávání je možné podat v 1. a 2. trimestru metamizol a metoclopramid. Sumatriptan je možné podat v 1. trimestru, v dalším období jen po přísném zvážení rizika a benefitu. Profylakticky je bezpečné podávání magnézia. Z klasických profylaktik je možné podat metoprolol po přísném posouzení rizika a benefitu podávání. Podávání monoklonálních protilátek a gepantů se nedoporučuje. Kontraindikována je léčba valproátem a topiramátem. V laktaci je možné bezpečně podat paracetamol a ibuprofen. Po posouzení rizika a přínosu léčby podáváme indometacin, triptany, gepanty nebo metamizol. Profylakticky lze bezpečně podat pouze magnézium. Betablokátory jsou kontraindikované pro vznik bradykardie kojence. Léčba antidepresivy (venlafaxin, amitriptylin) je možná pouze po přísném posouzení rizika a benefitu. Návrat k léčbě monoklonálními protilátkami je možný, pokud je to nezbytné, nejdříve však po novorozeneckém období.

Migréna a endometrióza: společné patofyziologické mechanizmy a klinické souvislosti

Joppeková Ľ.[1,2], Záhumenská H.[1]
[1] *Neurologická klinika FN Brno*
[2] *LF MU, Brno*

Migréna je časté chronické neurologické onemocnění spojené s řadou komorbidit, které negativně ovlivňují kvalitu života pacientů, klinický průběh onemocnění i volbu léčby. U žen reprodukčního věku bychom neměli opomíjet gynekologická onemocnění, vč. endometriózy. Epidemiologické studie opakovaně poukazují na vyšší výskyt migrény u žen s endometriózou a naopak, což naznačuje možnost sdílených patofyziologických mechanizmů.

Endometrióza je chronické estrogen-dependentní zánětlivé onemocnění charakterizované přítomností tkáně podobné endometriu mimo dutinu děložní. Mezi její hlavní projevy patří dysmenorea, chronická pánevní bolest, dyspareunie a poruchy fertility. Podobně jako migréna významně snižuje kvalitu života a její symptomy často vykazují vazbu na menstruační cyklus.

Mezi možné společné mechanizmy migrény a endometriózy patří hormonální regulace, chronický a neurogenní zánět, periferní a centrální senzitizace a aktivace systému calcitonin gene-related peptidu (CGRP). CGRP je klíčovým mediátorem v patofyziologii migrény a současně se objevují data podporující jeho roli v patogenezi endometriózy. Endometriotická ložiska vykazují zvýšenou inervaci senzorickými nervovými vlákny produkujícími neuropeptidy vč. CGRP. Experimentální práce naznačují, že CGRP se může podílet nejen na vzniku bolesti, ale také na angiogenezi, neurogenním zánětu, aktivaci makrofágů, remodelaci tkáně a fibrogenezi endometriotických lézí. Cílem sdělení je shrnout současné poznatky o vztahu mezi migrénou a endometriózou, poukázat na jejich klinický význam v neurologické praxi a zdůraznit důležitost mezioborové spolupráce, která může přispět k lepší a rychlejší diagnostice i léčbě obou onemocnění.

Anti-CGRP terapia a jej skrytý efekt na spánok

Petrovičová A.
Neurologická klinika FN Nitra

Migréna a spánok majú obojsmerný vzťah: narušenie spánku môže spustiť záchvaty migrény, zatiaľ čo migréna zhoršuje kontinuitu a kvalitu spánku. CGRP, kľúčový prvok patofyziológie migrény, tiež prispieva

k regulácii spánku prostredníctvom hypotalamických a mozgových kmeňových okruhov, ktoré riadia bdenie a cirkadiánne rytmy. Anti-CGRP molekuly, najmä erenumab, galcanezumab a atogepanta, môžu v niektorých prípadoch zlepšiť subjektívnu kvalitu spánku aj účinnosť spánku. Dôkazy o fremanezumabe a eptinezumabe zostávajú nedostatočné, zatiaľ čo rozsiahle súbory údajov o farmakovigilancii naznačujú nízku mieru nespavosti, ospalosti alebo abnormálnych snov. Celkovo súčasné zistenia naznačujú, že inhibícia CGRP ovplyvňuje spánkový systém, ale mechanizmy tejto interakcie zostávajú čiastočne pochopené.

Péče o pacienta s migrénou na urgentním příjmu

Mračková J.
Neurologická klinika FN Plzeň

Bolesti hlavy patří mezi velmi časté důvody návštěv urgentního příjmu a nemalou část z nich tvoří právě migrény. Ať už se jedná o pacienty se známou anamnézou migrény, či dosud nediagnostikované. Klíčovým momentem managementu péče o takového nemocného je samozřejmě správné a včasné stanovení diagnózy a vyloučení jiné, zejména život ohrožující, choroby. S tím je spojena i volba adekvátního rozsahu diagnostiky. Léčba by měla být komplexní, racionální, efektivní a bezpečná. Cílem přednášky je shrnout aktuální poznatky a doporučené postupy v péči o pacienta se záchvatem migrény v prostředí urgentního příjmu/akutní ambulance/emergency.

NEUROIMUNOLOGIE I KLINICKÁ NEUROIMUNOLOGIE

Neurofilamenty ľahkých reťazcov a monitorovanie aktivity choroby u pacientov so sclerosis multiplex liečených anti-CD20 liečbou

Szilasiová J., Nevická N., Fedičová M.
Neurologická klinika UPJŠ LF a UN L. Pasteura, Košice

Skleróza multiplex (SM) je chronické zápalové a neurodegeneratívne ochorenie centrálneho nervového systému s potrebou monitorovania aktivity choroby na začiatku a v priebehu DMT liečby s cieľom oddialiť nezvratné neurologické postihnutie pacientov. Neurofilamenty ľahkých reťazcov (NfL) sú validovaný, senzitívny biomarker neuroaxonálneho poškodenia v reálnom čase, odrážajú zápalovú aktivitu (RAW) aj skrytú subklinickú progresiu (PIRA) pri SM. Práca sa zaoberá odporúčaniami medzinárodných panelov a Delphi konsenzov, ktoré integrujú merania NfL a ďalších komplementárnych biomarkerov (GFAP) do pragmatických klinických algoritmov. Tieto postupy môžu byť jedným z pomocných nástrojov pre personalizované rozhodovanie pri iniciácii, eskalácii, či deeskalácii liečby DMT. Na NK UPJŠ LF a UNLP v Košiciach sme analyzovali koncentrácie plazmatických neurofilamentov ľahkých reťazcov (pNfL) v kohorte 113 pacientov liečených ofatumumabom (B deplečná liečba, anti CD20). NfL sme kalkulovali prostredníctvom z-skóre odvodeného od zdravej populácie a porovnávali sme ho s aktivitou choroby v danom roku liečby (stav NEDA-3), výskytom relapsov, progresie disability a MRI aktivitou. Po analýze prvých troch rokov liečby ofatumumabom sme zistili, že liečba viedla k signifikantnému poklesu koncentrácií pNfL (priemerne o 46,8 % oproti baseline) už v prvom roku liečby a pretrvávala v 2. a 3. roku na rozhraní z-skóre pod 1,0 (80. percentil) v korelácii so stavom NEDA-3. Ofatumumab viedol v danom súbore pacientov k signifikantnému poklesu zápalovej aktivity choroby klinicky, rádiologicky a tiež v koncentráciách pNfL.

Epidemiologie a rizikové faktory vzniku RS

Vachová M.[1], Šťastná D.[2], Drahota J.[3], Kubala Havrdová E.[2]
[1] *Neurologické oddělení s RS centrem, Krajská zdravotní, a. s. – Nemocnice Teplice*
[2] *Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze*
[3] *Nadační fond ReMuS, Praha*

Úvod: RS je komplexní polygenní onemocnění, u něhož se genetická predispozice (zejména HLA-DRB1*15:01) uplatňuje v interakci se zevními faktory. Nejsilněji doloženým spouštěčem je infekce virem Epsteina a Barrové. Dalšími etablovanými faktory jsou kouření, obezita v adolescenci a nedostatek vitaminu D, rizikový již v prenatálním období.
Cíl: Stanovit aktuální prevalenci a incidenci RS v ČR a zhodnotit vztah koncentrace 25-hydroxyvitaminu D [25(OH)D] k aktivitě nemoci.
Metodika: Epidemiologická data byla získána kombinací administrativních dat Národního registru hrazených zdravotních služeb a klinicky ověřených dat registru ReMuS a srovnána s šetřením z dat VZP (2008–2009). Vliv vitaminu D byl hodnocen retrospektivně u 1 861 pacientů RS centra Teplice (2013–2023) logistickou regresí se smíšenými efekty.
Výsledky: Prevalence RS pro rok 2024 činila 254,5–280,6/100 000 obyvatel (28–31 tisíc osob) oproti přibližně 164/100 000 pojištěnců VZP v letech 2008–2009, korigovaná incidence 10,6–15,2/100 000/rok. Každé zvýšení 25(OH)D o 10 nmol/l bylo spojeno s 6,7% snížením rizika relapsu ($p < 0,001$). Pacienti s hladinou > 100 nmol/l měli za tři roky méně relapsů než pacienti s hladinou < 75 nmol/l (0,29 vs. 0,43 na pacienta) a delší dobu do relapsu ($p = 0,035$), bez nežádoucích účinků suplementace.
Diskuze: Nárůst prevalence odráží hlavně časnější diagnostiku a delší přežívání při relativně stabilní incidenci. Naše data jsou v souladu s randomizovanou studií D-Lay MS, v níž vysokodávkovaný cholekalciferol u pacientů s CIS a deficitem vitaminu D snížil aktivitu nemoci (HR 0,65). Rozdíl oproti dřívějším negativním studiím pravděpodobně souvisí s výběrem pacientů s výchozím deficitem v časném stadiu nemoci a s designem studie. Nízká hladina 25(OH)D může být zčásti i důsledkem zánětu, neboť jde o negativní reaktant akutní fáze.
Závěr: ČR patří mezi země s velmi vysokou prevalencí RS. Vitamin D je ovlivnitelným rizikovým faktorem vzniku i aktivity nemoci. Výsledky podporují individualizovanou suplementaci s cílovou hladinou nad 100 nmol/l.

Nová diagnostická kritéria pro RS v kostce

Lízrová Preiningerová J.
Neurologická klinika, 1. LF UK a VFN v Praze

Hlavním znakem RS je diseminace autoimunitního zánětu v CNS a jeho opakování v čase. Přestože tento princip zůstává neměnný, postupně se vyvíjejí možnosti, jak takový proces detekovat, a rozšiřuje se spektrum paraklinických metod využívaných v diagnostice. Přednáška přehledně shrne hlavní změny v nových diagnostických kritériích RS, vč. požadavků na specifický protokol MR a jeho nové znaky, roli nových likvorových biomarkerů (volných kappa lehkých řetězců) a postavení zrakového nervu jako páté lokalizace demyelinizačních lézí vč. možností jeho vyšetření. Diskutovány budou také situace, ve kterých je třeba zvýšené opatrnosti vzhledem k riziku nadhodnocení nálezu a chybné diagnózy. Cílem sdělení je poskytnout stručný a prakticky orientovaný přehled změn, které mohou ovlivnit diagnostický proces již při prvním kontaktu pacienta v neurologické ambulanci, umožnit dřívější identifikaci pacientů s RS a současně zachovat vysokou specificitu diagnostiky.

Doporučení pro praxi:
- Nová kritéria mohou urychlit stanovení diagnózy RS, jejich nesprávná aplikace však zvyšuje riziko chybné diagnózy.
- V diagnostickém procesu je nezbytné použít specifický protokol MR.
- Interpretace nálezu na MR musí být vždy zasazena do klinického kontextu.
- Při diagnostické nejistotě je vhodné využít dostupné biomarkery a zvážit širší diferenciální diagnostiku.

Nejčastější chyby v diferenciální diagnostice RS

Uher T.
RS centrum, Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze

Roztroušená skleróza je diagnostikována na základě kombinace klinického obrazu, nálezů MR a laboratorních vyšetření. Přesná aplikace dia-

gnostických kritérií však může být v klinické praxi obtížná a jejich nesprávná interpretace může vést k falešně negativnímu či falešně pozitivnímu závěru, což může mít pro pacienta významné následky. Přednáška se zaměří na nejčastější chyby v diferenciální diagnostice RS. Pozornost bude věnována nadhodnocování nespecifických ložisek bílé hmoty, nedostatečnému zohlednění věku a vaskulárních rizikových faktorů, opomíjení klinického kontextu a mechanickému používání McDonaldových kritérií. Diskutovány budou také limity a úskalí hodnocení klinického obrazu pacienta, interpretace oligoklonálních pásů a posuzování nálezů MR bez zohlednění typické lokalizace, morfologie a časového vývoje lézí. Součástí přednášky bude přehled častých varovných znaků, které by měly vést k rozšíření diferenciální diagnostiky. Připomenuta budou nejdůležitější onemocnění, která mohou RS napodobovat. Cílem přednášky je nabídnout praktický a klinicky využitelný přístup, který sníží riziko nesprávné diagnózy RS a umožní včasné rozpoznání alternativní příčiny neurologických obtíží, nebo naopak včasné zahájení léčby RS, jež je spojeno s lepší prognózou pacientů.

Těhotenství a kojení u RS – současný přístup

Hradílek P.
Neurologická klinika FN Ostrava

Vzhledem k tomu, že převahu nemocných s RS tvoří mladé ženy, je problematika těhotenství a kojení u RS stále aktuálnější. Navíc s posunem mateřství do pozdějších věkových skupin stále častěji RS onemocní ženy, které ještě děti nemají, ale v budoucnu je chtějí plánovat. Právě plánování, a to již od počáteční návštěvy v RS centru a diskusi o zahájení chorobu modifikující léčby (DMT) je třeba považovat za klíčový faktor, který pomůže nejen zdárnému průběhu těhotenství a kojení z pohledu dítěte, ale také stabilizaci choroby matky v těchto obdobích. Aktuální pohled na problematiku těhotenství a kojení se v posledních letech významně změnil v souvislosti s příchodem nových léků a poznatků o jejich užívání během zmíněných období. Aktuálně velká většina nemocných zahajuje léčbu RS některým z vysoce efektivních léků (cladribin, ocrelizumab, ofatumumab, ublituximab). Efekt těchto léčiv je dlouhodobý a pomůže udržet aktivitu nemoci na nízké úrovni většinou po celou dobu těhotenství, navíc léky ovlivňující molekulu CD20 jsou kompatibilní i s kojením. Během těhotenství je možno podávat bez omezení i interferony a glatirameracetát (tyto i během kojení) a také natalizumab po velkou část těhotenství až do 32.–34. gestačního týdne. Problémem tedy zůstávají zejména orální léčiva užívaná na každodenní bázi, na nichž těhotenství ani kojení není doporučeno. Určitý ochranný potenciál samotného těhotenství vůči relapsům sice zůstává v platnosti i nadále, nicméně je třeba počítat s tím, že subklinická aktivita nemoci v tomto období probíhá i nadále, a to výrazněji u těch nemocných, u nichž byla specifická léčba DMT na období těhotenství a/nebo kojení přerušena. V současnosti je podstatné, aby žena s RS měla zajištěnu adekvátní léčbu (dostatečný účinek léčby podané před nebo během těhotenství a/nebo kojení) v obou zmiňovaných obdobích. Profil mnohých současných léčiv toho umožňuje dosáhnout, aniž by jejich účinky zanechávaly negativní vliv na plod či kojené dítě.

NEUROCHIRURGIE

Mohou nálezy pokročilých technik MR u asymptomatické degenerativní komprese krční míchy predikovat rozvoj symptomatické degenerativní cervikální myelopatie?

Bednařík J.[1], Valošek J.[2,3], Dostál M.[4], Kudlička P.[5], Vlčková E.[1], Rohan T.[4], Keřkovský M.[4], Němec M.[1], Horák T.[1], Horáková M.[1], Svátková A.[6], Bednařík P.[6]

[1] *Neurologická klinika LF MU a FN Brno*

[2] *Neurochirurgická a neurologická klinika LF UP v Olomouci*

[3] *Oddělení biomedicínského inženýrství, FN Olomouc*

[4] *Klinika radiologie a nukleární medicíny LF MU a FN Brno*

[5] *CEITEC MU v Brně*

[6] *DCMRC and Department of Radiology, Copenhagen University Hospital Amager and Hvidovre, Copenhagen, Denmark*

Úvod: Primárním mechanizmem míšního poškození u degenerativní cervikální myelopatie (DCM) je degenerativní komprese krční míchy (DCC), detekovatelná pomocí MR. Někteří jedinci však vykazují MR známky DCC bez klinických příznaků myelopatie. Tato tzv. asymptomatická DCC (ADCC) představuje potenciální prekursor rozvoje DCM. Předchozí studie identifikovaly jako prediktory konverze ADCC do DCM přítomnost klinických známek cervikální radikulopatie, subklinickou dysfunkci krční míchy prokázanou somatosenzorickými (SEP) či motorickými evokovanými potenciály (MEP) a/nebo EMG, a v některých studiích také tíži komprese krční míchy a přítomnost T2 hyperintenzit. Některé pokročilé MR metody prokázaly schopnost detekovat mikrostrukturální (difuzní MR – dMR) a metabolické (magneticko-rezonanční spektroskopie – MRS) postižení či změny perfuze krční míchy metodou IntraVoxel Incoherent Motion (IVIM). Zmíněné techniky jsou tedy potenciálními prediktory rozvoje DCM, avšak nebyly v této indikaci dosud systematicky hodnoceny longitudinálně.

Soubor a metodika: V rámci dvou navazujících výzkumných projektů jsme prospektivně sledovali 190 jedinců s ADCC (106 žen, věk 55, 28–76 let) po dobu minimálně 24 měsíců (medián 36, 24–96 měsíců) se zaměřením na rozvoj DCM. Na začátku sledování byli pacienti vedle zhodnocení základních klinických a demografických dat vyšetřeni pomocí elektrofyziologických metod (SEP, MEP, EMG a CHEPs – Contact-heat evoked potentials) a MR míchy s hodnocením tíže stenózy (pomocí příčné plochy míchy – CSA a kompresivního poměru – CR) a pokročilých 3T MR metod (dMR, MRS a IVIM). Následně byla vyhodnocena jejich schopnost predikovat rozvoj DCM.

Výsledky: Během sledovaného období došlo k progresi ADCC do DCM u 26 jedinců (13,7 %). Jako významné prediktory byly ve shodě s předchozími studiemi identifikovány přítomnost radikulopatie, nálezy elektrofyziologických metod (SEP, MEP, EMG), přítomnost T2 hyperintenzity a tíže stenózy (CR), zatímco u CHEPs abnormit nebyl zjištěný trend statisticky významný. Nálezy pokročilých MR technik jsou analyzovány a výsledky budou k dispozici do termínu kongresu.

Podpořeno grantovými projekty NV18-04-00159, NU22-04-00024.

Výtěžnost diagnostické mozkové biopsie u nejasných onemocnění: retrospektivní monocentrická studie

Elišák M.[1], Kwon YS.[1], Krýsl D.[1], Boček H.[1], Havlíček M.[1], Tomek A.[1], Koblížek M.[2], Zámečník J.[2], Bradáč O.[3], Marusič P.[1]

[1] *Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha*

[2] *Ústav patologie a molekulární medicíny 2. LF UK a FNMH, Praha*

[3] *Neurochirurgická klinika dětí a dospělých 2. LF UK a FNMH, Praha*

Úvod: Role mozkové biopsie v diagnostice nejasných intrakraniálních nálezů je v éře rozvoje moderních neinvazivních metod nejasná, což dokládá i přetrvávající variabilita údajů o bezpečnosti a výtěžnosti biopsií v publikovaných studiích.

Cíl práce: Hodnocení výtěžnosti a jejích prediktorů u diagnostické mozkové biopsie a komplikací tohoto výkonu.

Metodika: Zařazeni byli pacienti indikovaní k biopsii mozku pro nejasnou diagnózu na ve FN Motol a Homolka v období let 1996–2025. Vyloučeni byli jedinci s předoperačním podezření na tumor či cystickou lézi. Analyzovaná data zahrnovala: demografické údaje (věk v době biopsie, pohlaví), klinické charakteristiky (doba od počátku příznaků k biopsii, rychlost progrese, neurologické projevy, závažnost stavu a komorbidity, předoperační medikace se zaměřením na antimikrobiální léčbu a imunoterapii), nálezy na MR (charakteristika léze: lokalizace, distribuce, velikost, kontrastní sycení, edém), laboratorní parametry (CRP, sérologie a PCR infekčních agens, průtoková cytometrie, autoprotilátky, neurální protilátky), charakteristiky výkonu a bezpečnost (biopsie jehlová/otevřená, anatomická lokalizace, výskyt komplikací), dopad na léčbu a diagnostickou výtěžnost (změna terapeutického postupu, shoda s klinicko-radiologickou diagnózou) a dlouhodobý klinický stav (dle mRS).

Výsledky: Do studie bylo zařazeno celkem 62 pacientů, kteří podstoupili celkem 73 biopsií mozku. V multivariabilním modelu (n = 73) se MR kontrastní sycení ukázalo jako silný, nezávislý prediktor výtěžnosti (OR 5,10; 95% CI 1,48–17,56; p = 0,010). U žádného dalšího předoperačního vyšetření jsme nezaznamenali statisticky významnou asociaci s diagnostickým úspěchem. Chirurgický přístup (otevřená vs. jehlová biopsie) neměl na dosažení definitivní diagnózy statisticky významný vliv. U úspěšných biopsií histologický výsledek změnil původní předpokládanou klinickou diagnózu v 56,2 % případů. Komplikace se vyskytly u 6/73 (8,2 %) biopsií, z nichž intervenci si vyžádaly tři případy. Následky komplikace biopsie byly trvalé (úmrtí) u jednoho případu, přechodné ve čtyřech a asymptomatické v jednom případě.

Závěr: Kontrastní sycení léze na MR představuje prediktor diagnostické výtěžnosti mozkové biopsie, zatímco rutinní demografické či laboratorní parametry statisticky významný vliv na úspěšnost výkonu neprokázaly. Studie potvrzuje poměrně vysokou bezpečnost výkonu a současně vysokou míru neshody (56,2 %) mezi předoperační diagnózou a konečným histopatologickým nálezem.

Jak a kdy operovat spasticitu? Současný pohled na chirurgickou léčbu spastické parézy

Hoskovcová M.[1], Gál O.[1], Jech R.[1], Humhej I.[2]

[1] Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze

[2] Neurochirurgická klinika Fakulty zdravotnických studií Univerzity J. E. Purkyně v Ústí nad Labem a Krajské zdravotní, a. s. – Masarykovy nemocnice v Ústí nad Labem, o. z., Ústí nad Labem

Spasticita a další formy svalové hyperaktivity patří společně s parézou a svalovým zkrácením mezi hlavní příznaky syndromu centrálního motoneuronu. Zatímco léčba tradičně spočívá v kombinaci chemodenervace, farmakoterapie a rehabilitace, chirurgické řešení bývá zvažováno zpravidla až v pokročilých stadiích s ireverzibilními změnami. Současný neuro-ortopedický přístup však jednoznačně doporučuje časnou chirurgickou intervenci jako nedílnou součást léčebné strategie. Cílem sdělení je představit strukturovaný algoritmus indikace chirurgické léčby spastické parézy a zodpovědět dvě zásadní klinické otázky: kdy chirurgii indikovat a jak vybrat optimální typ výkonu. Časné chirurgické výkony jsou indikovány při 1) dosažení stropového efektu maximální celkové dávky botulotoxinu (BoNT); 2) přetrvávajícím obtěžujícím klonu nebo výrazné svalové hyperaktivitě s rizikem rozvoje kontraktur i přes optimální chemodenervaci a rehabilitaci; 3) potřebě redukovat rehabilitační zátěž (zejména rozsah strečinku a ortézování u četných svalových skupin); 4) záměru prodloužit terapeutické okno a zvýšit intenzitu fyzioterapie parézy. Metodou volby ke snížení svalové hyperaktivity je selektivní neurektomie – výkon, který jsme v indikaci spastické parézy v ČR zavedli jako první ve spolupráci s neurochirurgy. Prezentujeme naše zkušenosti s ireverzibilní eliminací spasticity, zejména klonu, a s cílenou korekcí vybraných deformit (např. ekvinovarózního postavení nohy), u nichž přináší selektivní neurektomie lepší efekt než opakované aplikace BoNT. Budeme rovněž diskutovat výrazné prodloužení terapeutického okna pro optimalizaci distribuce BoNT a intenzifikaci rehabilitace, protože k návratu spastické dystonie a kokontrakce dochází po neurektomii až za 12–24 měsíců. Bude představena indikace aponeurotomie jako další možnost ke snížení svalové hyperaktivity, nutnost neurektomie či aponeurotomie donorového svalu před šlachovým transferem a kritéria pro časnou volbu prolongace šlachy nebo tenotomie u strukturálního zkrácení svalu.

Torze periferních nervů – peroperační nálezy a výsledky chirurgické léčby

Humhej I.

Neurochirurgická klinika FZS UJEP, Masarykova nemocnice v Ústí n. Labem, o. z., Krajská zdravotní, a. s., Ústí nad Labem

Úvod: Neuralgická amyotrofie (NA) brachiálního plexu či některého periferního nervu (PN) je charakterizována náhlým vznikem bolesti, kterou s odstupem dnů až několika týdnů následuje rozvoj klinicky variabilních chabých svalových paréz v inervační zóně postiženého nervu/ů, nejčastěji v oblasti ramene a paže, obvykle s minoritním či žádným senzitivním deficitem. Aktuálně je za příčinu onemocnění považována kombinace infekčních, imunologických, biomechanických a genetických faktorů. Tradičně byla NA diagnózou převážně klinickou a léčebné možnosti byly omezené na konzervativní postupy, zejména podávání kortikoidů v časných stadiích onemocnění, léčbu bolesti a fyzioterapii. Ne vždy však dochází k úspěšné obnově vzniklé parézy. Zlepšení dostupnosti a zvýšení diagnostické přesnosti zobrazovacích metod (USG a MR) v posledních letech vedlo k identifikaci morfologických změn, které jsou pro NA patognomické – otok, rozšíření a změna signálu postiženého PN, konstrikce, propletení fasciklů či plná torze nervu, projevující se tzv. příznakem přesýpacích hodin (hourglass constriction). Identifikace abnormit vzhledu PN (spolu se změnou signálu a průkazem atrofie denervovaných svalů) umožňuje nejen zpřesnit diagnózu, ale i rozšířit terapeutické možnosti v případech průkazu torze nervu či jeho fasciklů o neurochirurgický výkon.

Materiál: Prezentujeme kazuistiky několika pacientů s kompletní neurální torzí či intraneurální torzí fasciklu/ů postihující n. radialis a n. medianus. Ukážeme nálezy ze zobrazení postižených PN na USG a MR. U pacientů jsme provedli revizi postiženého PN s epineurotomií, endoneurolýzou a uvolněním postižených fasciklů. Peroperační nálezy doložíme fotodokumentací.

Výsledky: Pooperační vývoj paréz a nálezů na EMG u pacientů představíme v prezentaci. U všech doposud odoperovaných pacientů s dostatečnou dobou sledování po operaci jsme zaznamenali postupnou regresi parézy/plegie postižené horní končetiny, často s úpravou do normy.

Závěr: Je zřejmé, že management pacientů s NA by měl být multidisciplinární a že je nutné do algoritmu diagnostiky těchto pacientů integrovat nové poznatky a zobrazovací modality. Diagnostickou zobrazovací metodou první volby je sonografie s vysokou rozlišovací schopností, význam ale získává i stále se rozšiřující a dostupnější MRI. Stále zůstává nejasné, jak modifikuje průběh onemocnění úvodní či provázející zánětlivá fáze, zda hrají biomechanické příčiny hlavní či konkomitantní roli a jestli je četnost a tíže konstrikcí/torzí jediným relevantním faktorem nepříznivého výsledku. Průkaz úplné torze nervu či jeho části však považujeme za jasnou indikaci k časnému operačnímu mikrochirurgickému zákroku, což zásadně mění strategii postupu, léčby a zlepšuje prognózu u této skupiny pacientů.

Možnosti intraoperační elektrofyziologické monitorace u mikrovaskulárních dekompresí

Svačková A.[1], Halaj M.[1], Hampl M.[1], Krahulík D.[1], Balážová K.[2]

[1] Klinika neurochirurgie a spondylochirurgie FN Olomouc

[2] Oddělení biomedicínského inženýrství, FN Olomouc

Mikrovaskulární dekomprese (MVD) je v současné době jediným možným kurativním postupem pro řešení neurovaskulárního konfliktu, kterého patofyziologickým podkladem je intimní kontakt cévy s průběhem nervu. Nejčastěji komprimovanými nervy, se kterými se v neurochirurgické praxi setkáváme, jsou n. trigeminus a n. facialis projevující se neuralgiemi a hemispasmy mimického svalstva. Principem MVD je eliminace neurovaskulárního konfliktu. V případě elektrofyziologické monitorace u hemifaciálních spasmů vycházíme z konceptu obousměrného přenosu nervových impulzů, k němuž dochází na podkladě efapse. Principem je stimulace jedné z větví n. facialis, která vyvolá fyziologickou odpověď v příslušných svalech inervovaných touto větví, ale na podkladě efaptického

přenosu rovněž ve svalech inervovaných druhou větví n. facialis, tzv. lateral spread response (LSR). Během úspěšné MVD bývá sledováno vymizení LSR. K monitoraci úspěšné dekomprese nervu v obou případech využíváme sledování tzv. Z–L response, která spočívá ve stimulaci cévy působící neurovaskulární konflikt se sledováním odpovědí ze svalů motoricky inervovaných odpovídajícím hlavovým nervem. V případě n. trigeminus se jedná o m. masseter, který je motoricky inervován skrze portio minor n. trigemini. V případě hemifaciálního spasmu se jedná o mimické svalstvo obličeje. Tuto techniku peroperační stimulace na našem pracovišti rutinně využíváme od roku 2023 a postupně byla etablována jako zlatý standard při MVD. Cílem implementace tohoto postupu bylo maximálně zefektivnit operační výkon a zejména predikovat úspěch chirurgického řešení.

Faktory ovlivňující volbu léčebné strategie u nekrvácejících aneuryzmat přední komunikanty

Šroubek J.

Neurochirurgické oddělení, FNMH – Homolka, Praha

Úvod: Léčba nekrvácejících aneuryzmat přední komunikanty (ACoA) zahrnuje konzervativní postup, mikrochirurgický clipping a endovaskulární léčbu. Volba optimální strategie závisí na individuálním posouzení rizika ruptury, věku pacienta, morfologii aneuryzmatu a konfiguraci cévního komplexu. Cílem studie bylo zhodnotit výsledky mikrochirurgické léčby nekrvácejících aneuryzmat ACoA ve vztahu k morfologii aneuryzmatu a konfiguraci cévního komplexu a posoudit jejich význam pro klinické rozhodování.

Metodika: Retrospektivně jsme analyzovali soubor 100 pacientů operovaných pro nekrvácející aneuryzma ACoA v letech 2012–2025. Hodnoceny byly demografické údaje, velikost a projekce aneuryzmatu, dominance segmentu A1, koronární a horizontální rotace komplexu ACoA, zvolený operační přístup, pooperační hypodenzity na CT a změna klinického stavu dle modifikované Rankinovy škály (mRS).

Výsledky: Soubor tvořilo 49 žen a 51 mužů průměrného věku 56,1 ± 11,8 roku. Většina aneuryzmat (88 %) byla menších než 10 mm. Projekce aneuryzmatu byla anteriorní u 53 %, superiorní u 22 %, dorsální u 18 % a inferiorní u 7 % pacientů. Koronární rotace komplexu ACoA byla přítomna ve 47 % a horizontální rotace v 15 % případů. Volba operačního přístupu byla nejčastěji ovlivněna projekcí aneuryzmatu, koronární rotací komplexu ACoA a dominancí segmentu A1. Pooperační hypodenzita byla zjištěna u 8 % pacientů, symptomatická u 4 %. Ke zhoršení klinického stavu o alespoň jeden stupeň mRS došlo u 4 % nemocných. Tito pacienti byli významně starší (68,8 vs. 55,2 roku; p = 0,034) a častěji měli aneuryzma s dorsální projekcí (p = 0,021). Velikost aneuryzmatu, dominance segmentu A1 ani konfigurace komplexu ACoA nebyly spojeny s vyšším rizikem klinického zhoršení.

Závěr: Mikrochirurgická léčba nekrvácejících aneuryzmat ACoA dosahuje v našem souboru velmi dobrých klinických výsledků s nízkou morbiditou. Detailní analýza morfologie aneuryzmatu a konfigurace komplexu ACoA umožňuje individualizaci chirurgické strategie a bezpečnou mikrochirurgickou léčbu většiny pacientů. Z hodnocených parametrů byla s vyšším rizikem pooperačního zhoršení spojena především dorsální projekce aneuryzmatu, která by měla být zohledněna při volbě optimální léčebné strategie.

Miniinvazivní a chirurgická léčba spontánní nitrolební hypotenze

Vybíhal V.[1,2], Plevko M.[1,2], Fadrus P.[1,2], Keřkovský M.[3,4], Rohan T.[3,4], Andrašina T.[3,4], Pikulová H.[1,2,5,6], Smrčka M.[1,2]

[1] *Neurochirurgická klinika LF MU Brno*

[2] *Neurochirurgická klinika FN Brno*

[3] *Klinika radiologie a nukleární medicíny LF MU Brno*

[4] *Klinika radiologie a nukleární medicíny FN Brno*

[5] *Neurologická klinika LF MU Brno*

[6] *Neurologická klinika FN Brno*

Úvod: Spontánní intrakraniální hypotenze (SIH) je klinický stav charakterizovaný posturálními bolestmi hlavy vznikajícími sekundárně při spontánním úniku mozkomíšního moku do extraduálního prostoru. Příčinou úniku likvoru je longitudinální durální trhlina, meningeální divertikl nebo přímá likvoro-venózní fistula (LVF). Je to poddiagnostikované onemocnění, jehož incidence je uváděna 5 na 100 000 obyvatel/rok a průměrný věk manifestace je 40–50 let s převahou postižení žen (1,5 : 1). Cílem práce je prezentovat první zkušenosti s miniinvazivní a chirurgickou terapií tohoto onemocnění.

Materiál a metodika: Vzhledem ke specifikám onemocnění, diagnostiky místa úniku likvoru a relativně novým poznatkům v patofyziologii onemocnění prezentujeme menší soubor. Základem je řádná diagnostika pomocí zobrazovacích metod sloužící k potvrzení diagnózy a především k detekci místa úniku mozkomíšního moku (dynamická CT myelografie – DCTM).

Výsledky: V souboru 14 pacientů bylo 10 žen (71,4 %) a 4 muži (28,6 %) (2,5 : 1) s průměrným věkem 45,2 roku. U poloviny z nich byla provedena DCTM, která diagnostikovala LVF u 5 pacientů a durální trhlinu u jednoho. V jednom případě bylo vyšetření negativní. Důvodem byla spontánní regrese SIH, kterou jsme pozorovali celkem u 4 pacientů. Aplikace krevní zátky byla indikována u 5 pacientů s durální trhlinou. U 4 z nich došlo k výraznému zlepšení potíží. Pacienti s LVF byli indikováni k operační terapii – ošetření LVF bipolární koagulací a její následné discizi. Klinické potíže u pacientů výrazně regredovaly.

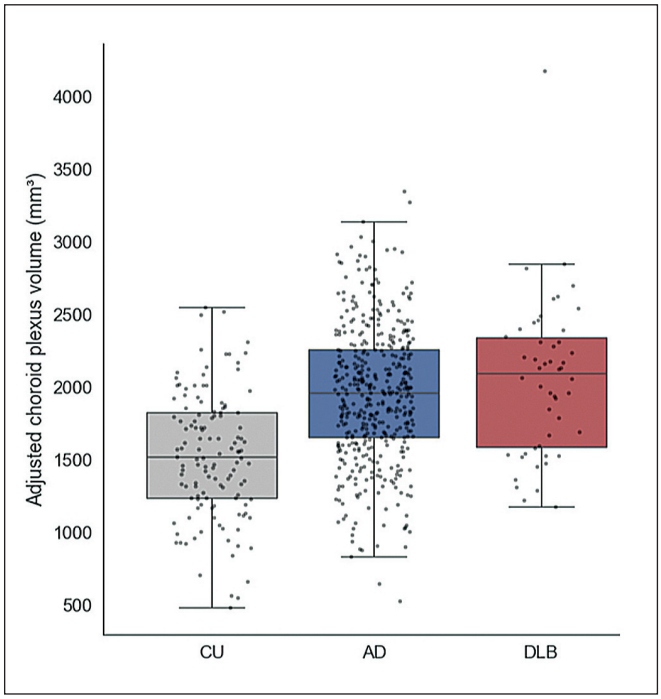
Závěr: Miniinvazivní a chirurgická léčba může být přínosná v léčbě pacientů se SIH. Důležitou a nezbytnou podmínkou je detekovat místo úniku mozkomíšního moku pomocí speciálních zobrazovacích metod a také na tuto alternativu myslet u pacientů se SIH bez prokázané epidurální tekutinové kolekce, kdy typickým nálezem pak bývá LVF.

KOGNITIVNÍ NEUROLOGIE I

Demence s Lewyho tělísky: Zvětšení objemu plexus choroideus a jeho asociace s markery hematolikvorové bariéry, tíží klinického postižení a regionální mozkovou atrofií

Imal D., Hanzalová J., Vyhnálek M., Hort J., Nedelská Z.
Kognitivní centrum, Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha

Úvod: Plexus choroideus (ChP) je důležitou součástí hematolikvorové bariéry podílející se na produkci mozkomíšního moku (CSF), imunitní regulaci a homeostáze CNS. U Alzheimerovy nemoci (AD) bylo opakovaně popsáno zvětšení objemu ChP, jeho význam u demence s Lewyho tělísky (DLB) není dosud objasněn. Cílem bylo zhodnotit objem ChP u pacientů DLB a jeho vztah ke klinickým, zobrazovacím a likvorovým markerům.
Metody: Do studie bylo zařazeno 54 pacientů spektra DLB a 458 pacientů spektra AD (vč. prodromálních) a 155 kognitivně nepostižených jedinců (CU) z kohort Lewy Body Czechia, Czech Brain Aging Study. Objem ChP i regionální volumetrické parametry mozku byly stanoveny z T1 MRI algoritmem FreeSurfer 7.1 a adjustovány na intrakraniální objem. Asociace mezi objemem ChP, QAlb, MMSE, regionální atrofií mozku a AD biomarkery v CSF (Euroimmun, Fakultní Thomayerova nemocnice) byly hodnoceny lineární regresí.
Výsledky: Adjustovaný objem ChP byl vyšší u DLB i AD ve srovnání s CU (obě $p < 0{,}001$), bez významného rozdílu mezi DLB a AD. U DLB byl větší objem ChP asociován s nižšími hodnotami QAlb ($\beta = -0{,}0024$; $p = 0{,}012$) a horším kognitivním výkonem dle MMSE ($\beta = -0{,}0027$; $p = 0{,}050$). Nebyla prokázána asociace s biomarkery AD patologie ani regionální atrofií mozku. U AD byl větší objem ChP rovněž asociován s horším MMSE, ale nikoli s QAlb; naopak souvisel s regionální atrofií zejména parahippokampu, temporálního kortexu a precunea.
Závěr: Pacienti spektra DLB i AD vykazují ve srovnání s CU zvětšený objem ChP. Odlišné asociace pozorované u DLB a AD naznačují, že zvětšení ChP může odrážet rozdílné patofyziologické mechanizmy. Zatímco u AD bylo spojeno především se strukturálními a klinickými projevy neurodegenerace, u DLB může být projevem reaktivní remodelace ChP a změn jeho funkce v souvislosti se synukleinovou patologií.



Obr. 1. Objem choroidálního plexu napříč diagnostickými skupinami.
Krabicové grafy s jednotlivými hodnotami zobrazují objem choroidálního plexu adjustovaný na intrakraniální objem u kognitivně nepostižených kontrol (CU), pacientů spektra Alzheimerovy nemoci (AD) a pacientů spektra demence s Lewyho tělísky (DLB).

Jak stárne mozek: morfologicky, histologicky, vaskulárně, regionálně. Nástup AI, odchod AD

Kalvach P.
Neurologická klinika 3. LF a FNKV, Praha

Strhující nástup umělé inteligence (AI) dovoluje zjevovat kontinuální vývoj úkazů mozkového senia z obrovských kohort populace. Výzkumné týmy neuroradiologické, histologické, histochemické i molekulárně biologické předkládají své nálezy AI zpracování v korelaci s behaviorálními daty v poslední dekádě ve stovkách publikací ročně. Dovídáme se tak o rychlosti mozkové atrofie, o vývoji metabolického obratu, vývoji mozkového průtoku, denzitě myelinu, integritě axonálních svazků, narůstajících počtech mikroinfarktů a mikrokrvácení, narůstající leukoaraióze, regionální distribuci neurotransmiterů a dalších. Všechny tyto úkazy svorně a nezadržitelně omezují výkon CNS. Poznatky, zjištěné *in vivo* dovolují korelaci s testováním výkonnosti mentální i výkonnosti motorické. Dovolují také identifikovat jedince, stárnoucí rychleji, nebo pomaleji než norma. A z toho predikovat délku dožití, nebo nástupu do LDN. Fenomén stárnutí jako takový dostal řadu nových objevných principů a AI sestavy umožňují též rozlišovat, které ostatní tělesné orgány stárnou jak rychle a jak tím „škodí" stárnutí mozku. V grandiozním přílivu těchto informací je samozřejmě pamatováno i na vývoj amyloidních depozit a tau proteinu, vyhlášených příčin „Alzheimerovy nemoci (AD)". Přesvědčivé rozpoznání padesáti jiných fenoménů stárnutí mozku odsunuje tyto dva z mnoha projevů senia do ústraní. Nastal nevyšší čas k revizi 120 let starého konstruktu AD, který je při respektu ke zmíněným pokrokům neudržitelný.

Detekce prionů v mozkomíšním moku pomocí metody RT-QuIC

Moško T.[1], Baranová S.[1], Průžová M.[2], Matěj R.[2,3], Holada K.[1]
[1] *Ústav lékařské mikrobiologie 1. LF UK a VFN v Praze*
[2] *Ústav patologie a molekulární medicíny 3. LF UK a FTN, Praha*
[3] *Ústav patologie 3. LF UK a FNKV, Praha*

Metoda RT-QuIC využívá schopnost prionových částic měnit tvar molekuly a indukovat agregaci rekombinantního prionového proteinu *in vitro* k jejich vysoce citlivé a specifické detekci. Díky extrémní senzitivitě a specificitě umožňuje RT-QuIC detekci prionů v mozkomíšního moku již v raných fázích onemocnění pacienta. Metodu RT-QuIC jsme do

naší laboratoře zavedli v roce 2019 a po extenzivní validaci na vzorcích pacientů s neuropatologicky ověřenou diagnózou byla v roce 2021 (za podpory grantu AZV ČR) zahájena prospektivní studie *ante mortem* vzorků mozkomíšního moku od pacientů s rychle progredujícími neurologickými syndromy. V retrospektivní validační fázi studie prokázal prionový test RT-QuIC 100 % senzitivitu a 100 % specificitu při odlišení CJD od kontrol. Úspěšně byly detekovány všechny typy prionových onemocnění vyskytujících se v ČR, vč. genetické mutace E200K. V rámci probíhající prospektivní studie bylo od roku 2021 do června 2026 analyzováno více než 400 vzorků likvoru (pacienti a kontroly). Detekce pozitivních vzorků vykazuje rostoucí dynamiku záchytu (rok: počet analyzovaných / počet pozitivních): 2021: 7/4; 2022: 22/5; 2023: 40/9; 2024: 82/12; 2025: 125/22; 1. polovina 2026: 111/13. Kumulativní počty *ante mortem* detekovaných CJD případů plně korelují se statistickým odhadem incidence v České republice (1–2 případy na 1 milion obyvatel ročně). V rámci prezentace budou detailně vyhodnoceny korelace kinetiky reakce (time to threshold, maximální fluorescence, podíl pozitivních jamek v testu) s hladinami proteinu 14-3-3 a tau proteinu. Rovněž budou diskutována klíčová úskalí preanalytické fáze, která mohou zásadně ovlivnit spolehlivost testování. Naše data potvrzují robustnost metody RT-QuIC jako vysoce specifického nástroje pro diagnostiku Creutzfeldt-Jakobovy nemoci a jejích subtypů. Průběžné výsledky prospektivní studie poskytují pádné argumenty a podklady pro rutinní zavedení této metodiky do klinické praxe v České republice, což zásadním způsobem zpřesní a urychlí diferenciální diagnostiku neurodegenerativních onemocnění.

Podpořeno AZV NU23-04-00173.

Centrum pro frontotemporální demence ve Fakultní nemocnici Motol a Homolka – dosavadní zkušenosti

Nováková Martínková J., Trubačík Mokrišová I., Hort J.

Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha

Předmětem příspěvku je shrnutí dosavadních zkušeností z působení centra pro frontotemporální demence (FTD) ve Fakultní nemocnici Motol a Homolka (FNMH). Centrum rozšířilo aktivity dlouhodobě působícího Kognitivního centra a v roce 2024 se stalo součástí Evropské referenční sítě pro vzácná neurologická onemocnění (ERN-RND). V centru bylo dosud vyšetřeno celkem 103 pacientů. Přibývá přibližně 15 pacientů ročně. Péče je zaměřena na pacienty s onemocněními z okruhu FTD (behaviorální forma FTD, primární progresivní afázie). V dispenzarizaci jsou i pacienti s atypickými prezentacemi či fenotypově nevyhraněnými projevy z širšího okruhu frontotemporální lobární degenerace vč. kortikobazálního syndromu a progresivní supranukleární paralýzy. Centrum se zaměřuje i na diagnostiku a vyšetřuje pacienty se suspekcí na tato onemocnění. Centrum pacientům nabízí multidisciplinární péči vč. aktivní spolupráce s Klinikou rehabilitace a tělovýchovného lékařství (logopedie, ev. ergoterapie a fyzioterapie) a pokročilých diagnostických metod (vlastní likvorová laboratoř, amyloid PET ve spolupráci s PET centrem FNMH, genetické vyšetření a poradenství ve spolupráci s Ústavem biologie a lékařské genetiky 2. LF UK FNMH). Další služby zahrnují spolupracující služby sociálního poradenství, konzultace s psychiatrem kliniky, psychologickou podporu a spolupráci s týmem dospělé podpůrné a paliativní péče FNMH. V rámci návštěvy centra jsou pacienti vyšetřeni protokolem zahrnujícím standardizované nástroje jako CDR-NACC-FTLD, MoCA, ZBI-15 a standardizovaným logopedickým protokolem. Centrum je dále aktivní i na evropské úrovni – lékaři centra jsou aktivní v rámci ERN-RND (součástí vedení FTD sekce) a iniciovali dva vlastní projekty v rámci ERN-RND zaměřené na podporu pečovatelů pacientů s FTD a tvorbu cílených informačních prospektů. V rámci vyšetřování v centru byli zachyceni celkem dva pacienti s mutací genu pro progranulin (GRN) a atypická pacientka s kortikobazálním syndromem a mnohočetnou amplifikací genu C9orf72. Centrum nabízí spolupráci formou konzultace či superkonziliárního vyšetření a přijímá nové pacienty.

Tauopatie nejen pozdního věku jako komorbidita a diagnostická výzva – kumulativní efekt, neuropatologické korelace, biomarkery a úskalí jejich interpretace

Sýkora M.[1–3], Parobková E.[2,3], Rusina R.[3,4], Matěj R.[2,3]

[1] *Neurologická klinika 3. LF UK a FTN, Praha*

[2] *Ústav patologie a molekulární medicíny 3. LF UK a FTN, Praha*

[3] *Mozková banka 3. LF UK a FTN, Praha*

[4] *Neurologická klinika FN Hradec Králové*

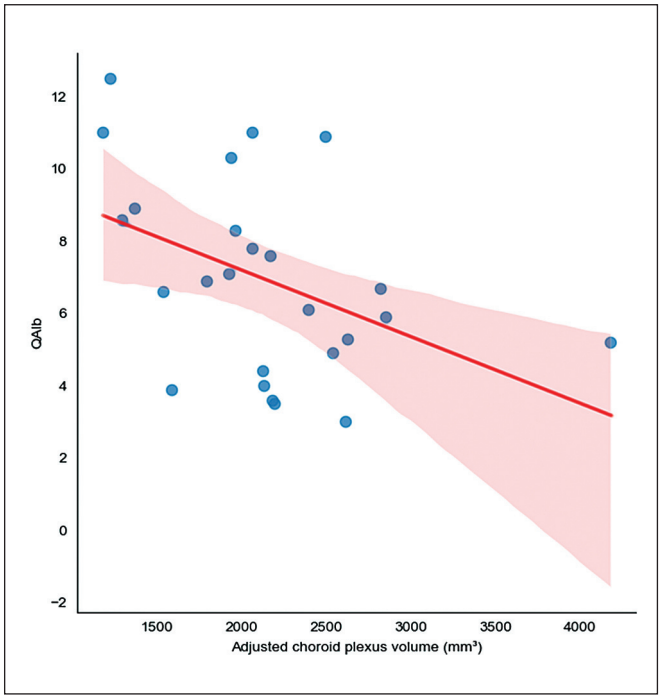
Navzdory významnému pokroku posledního desetiletí zůstává diagnostika a léčba neurodegenerativních onemocnění výzvou. Rozvoj biomarkerových a molekulárně-genetických metod umožňuje stále přesnější stanovení správné diagnózy již v časnějších fázích. Současné biomarkery jsou však kromě prionových onemocnění dominantně validovány pro patologii Alzheimerovy nemoci (AN) založenou na průkazu kombinace amyloidové a tau asociované patologie, zatímco možnosti detekce ostatních neurodegenerativních procesů zůstávají omezené. Zároveň se ukazuje, že izolovaná alzheimerovská neuropatologie představuje spíše výjimku a zejména u pacientů vyššího věku se často uplatňuje kombinace vícero neuropatologií. Tauopatie představují heterogenní skupinu onemocnění, zahrnující frontotemporální lobární degenerace (FTLD-tau): jmenovitě progresivní supranukleární paralýza (PSP), kortikobazální degenerace (CBD), Pickova nemoc, chronická traumatická encefalopatie (CTE) anebo globulární gliární tauopatie (GGT). Druhou skupinou jsou na věk vázené tauopatie, kam se řadí: primární na věk vázaná tauopatie (PART), na věk vázaná astrogliální tauopatie (ARTAG) nebo nemoc s argyrofilními zrny (AGD). Jediným přímo asociovaným genem je MAPT, nicméně na homeostáze tau proteinu se podílí vícero minoritních genů (*TREM2, MARK2/4, BIN1, MEF2C*, aj.). Přestože byly zejména tauopatie pozdního věku dlouhodobě považovány převážně za projevy neurosenescence s omezeným klinickým významem, narůstající data naznačují jejich možný kumulativní vliv na fenotyp, rychlost progrese a tíži kognitivního postižení. Klinická manifestace je mnohdy nespecifická a zejména v časných stadiích často překryvná s fenotypem AN. Sdělení je zaměřeno na retrospektivní analýzu zkušeností s diagnostikou tauopatií od časných klinických stadií s důrazem na klinicko-patologické korelace biomarkerů a genetické analýzy provedené post mortem po objasnění neuropatologického nálezu. Cílem je zhodnotit vliv kombinované tau patologie na fenotyp, dynamiku kognitivního poklesu a vztah k proteinovým a genetickým biomarkerům. Součástí

je analýza variant v genech souvisejících s homeostázou tau proteinu. Lepší charakterizace vztahu mezi genetickým pozadím, biomarkerovým profilem a neuropatologickým nálezem může přispět k přesnější stratifikaci pacientů s rizikem progrese demence, časnější diagnostice neurodegenerací a individualizované predikci klinického průběhu, případně i prospěchu z inovativních léčebných modalit.

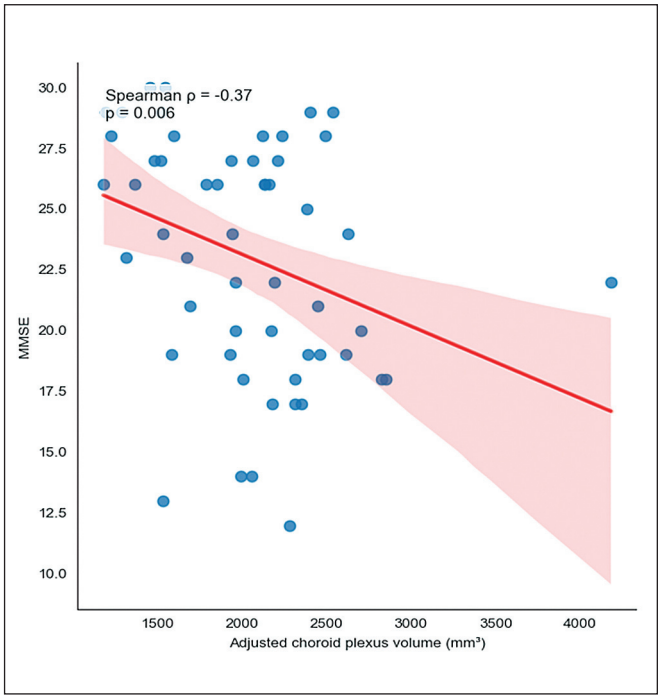
Plazmatické biomarkery neurodegenerativních onemocnění – limity, výhody a výzvy

Tesař A.
Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze

Nová kritéria Alzheimerovy nemoci (AD) posunula diagnostiku neurodegenerativních onemocnění směrem k biologické podstatě a detekci specifických biomarkerů. Plazmatické biomarkery se díky své dostupnosti a nízké ceně jeví jako nejvhodnější metoda pro klinickou praxi, i když jejich senzitivita a specificita je ve srovnání s amyloidovým PET nebo markery mozkomíšního moku (CSF) nižší. Zájem o ně proto rychle roste a vede k rozšiřující se paletě dostupných markerů (p tau217, p tau181, p tau231, BD tau, Aβ42/Aβ40, NfL, GFAP, PLGF). Před jejich interpretací je však nutné splnit předpoklady týkající se odběru, zpracování, uchovávání vzorku a analýzy pomocí vysoce citlivých metod (SIMOA, elektrochemiluminiscence). Dále je nezbytné zohlednit možné chybové faktory, zejména vliv renální clearance, která významně ovlivňuje hladiny většiny plazmatických biomarkerů. Tento vliv lze minimalizovat stratifikací pacientů podle glomerulární filtrace (GFR), adjustací hodnot na GFR nebo použitím clearance invariantních poměrů. Mírný vliv může mít také cirkadiánní rytmicita. Většina uvedených biomarkerů slouží primárně k diagnostice Alzheimerovy nemoci, kde nejlepších výsledků dosahuje p tau217. PLGF může mít potenciál v diagnostice vaskulárního poškození. Na rozdíl od amyloidového PET a CSF biomarkerů však plazmatické markery u AD stále nedosahují dostatečné přesnosti v tzv. šedé zóně, a proto je při vysoké klinické suspekci nutné doplnit PET nebo CSF vyšetření. Plazmatické biomarkery zatím nedokážou spolehlivě odlišit AD a demenci s Lewyho tělísky (DLB), ani diagnosticky verifikovat další časté kognitivní poruchy, jako jsou NPH, LATE nebo FTD, kde zůstává klíčový klinický obraz. Slibné je naopak jejich využití v predikci a monitoraci progrese onemocnění a rizika ARIA. Největšími výzvami současnosti jsou nalezení plazmatického markeru silně korelujícího s tau zátěží na tau PET, propojení změn hladin biomarkerů s klinickým vývojem nemoci tak, aby preklinické změny byly přenositelné do predikce klinické progrese, a identifikace vysoce specifických markerů pro nejčastější neurodegenerativní onemocnění (DLB, LATE, FTD, NPH).



Obr. 2. Korelační diagram znázorňující adjustovanou inverzní asociaci mezi ChP a Qalbuminem u DLB spektra.



Obr. 3. Korelační diagram znázorňující adjustovanou inverzní asociaci mezi objemem ChP a MMSE u DLB spektra.

NEUROMUSKULÁRNÍ ONEMOCNĚNÍ I

Imunitne podmienené nodo-paranodopatie – klinické prejavy, patofyziológia a liečba

Turčanová Koprušáková M.
Neurologická klinika JLF UK a UNM, Martin

Imunitne podmienené nodopatie predstavujú samostatnú skupinu imunitne podmienených neuropatií. Nodopatie sú charakterizované prítomnosťou IgG autoprotilátok, ktoré sú namierené proti adhezívnym molekulám v oblasti Ranvierových zárezov, t.j. proti neurofascínu (NF186, NF 155), kontaktínu (CNTN-1) a s kontaktínom asociovaného proteínu (CASPR-1). Imunitne podmienené nodopatie bývajú v úvode mylne diagnostikované ako chronická zápalová demyelinizačná polyneuropatia (CIDP) alebo akútne prebiehajúca polyradikuloneuritída typu Guillain-Barrého syndrómu (GBS). V porovnaní so séronegatívnou CIDP alebo GBS majú nodopatie odlišné imunopatogenetické charakteristiky, čo vedie často k zlyhaniu štandardne používanej liečby ako sú imunoglobulíny alebo kortikosteroidy. Odpoveď na liečbu namierenú proti antigénu CD20 na B lymfocytoch je naopak veľmi dobrá a dlhotrvajúca. Cieľom tohto prehľadu je poskytnúť aktuálne poznatky o patofyziológii, klinických charakteristikách, diagnostike a liečbe týchto zneschopňujúcich, ale liečiteľných neuropatií. Prehľad dopĺňame vlastnými skúsenosťami s diagnostikou a liečbou na súbore kazuistík.

Disabilita a kvalita života u pacientů s těžšími senzitivními neuropatiemi

Vlčková E.[1], Svobodová V.[1], Prášil K.[2], Mazanec R.[2], Lassuthová P.[3]
[1] *Neurologická klinika LF MU a FN Brno*
[2] *Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha*
[3] *Neurogenetická laboratoř, Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FNMH, Praha*

Polyneuropatie (PNP) obecně mohou vést k závažné disabilitě a negativně ovlivňovat kvalitu života. Disabilita je u pacientů s PNP obvykle vnímána jako důsledek alterace motorických funkcí, může však být podmíněna i těžším senzitivním deficitem. Cílem sdělení bylo zhodnotit disabilitu a kvalitu života u pacientů s těžšími senzitivními polyneuropatiemi.
Soubor a metodika: Do studie bylo zařazeno 27 pacientů (průměrný věk 49,8 ± 15,5 roku, 15 žen) s těžkou čistě či převážně senzitivní polyneuropatií HKK/DKK. U všech zařazených jedinců byla jako příčina PNP zvažována hereditární senzitivní polyneuropatie z důvodu (1) familiárního výskytu a/nebo (2) těžkého výhradního nebo predominantního postižení senzitivních nervů se začátkem v mladším věku a při absenci jiných etiologických faktorů PNP. Ani jeden pacient neměl parézy na HKK/DKK a všichni vykazovali signifikantní alteraci senzitivních funkcí. Hodnocena byla disabilita na HKK/DKK pomocí škály ODSS (Overall Disability Sum Score), a dále kvalita života související se zdravím pomocí dotazníku SF-36 (36-Item Short Form Health Survey).
Výsledky: Ve škále ODSS vykazovali pacienti v průměru lehčí disabilitu na HKK (1,22 ± 1,10), 15 % však udávalo těžké symptomy na HKK zabraňující provedení alespoň jedné z hodnocených funkcí (zapínání knoflíků apod.). Většina pacientů (81 %) udávala problémy s chůzí, zejména při zavření očí nebo po tmě/v šeru: průměrná hodnota ODSS na DKK byla 1,52 ± 1,07, 15 % pacientů užívalo oporu i při chůzi na krátké vzdálenosti (10 metrů) a 2 pacienti (8 % souboru) byli upoutáni na invalidní vozík. V dotazníku SF-36 vykazovali pacienti zřetelně nižší hodnoty ve srovnání s publikovanými normami pro zdravou populaci, což poukazuje na sníženou kvalitu života související se zdravím.
Závěr: Navzdory absenci paréz vykazují pacienti s těžšími senzitivními polyneuropatiemi výraznou disabilitu a nižší kvalitu života související se zdravím, což je vhodné zohlednit m. j. v rámci posudkové problematiky.
Podpořena projektem AZV ČR č. NW24-04-00349. Neuromuskulární centra jsou součástí ERN EURO-NMD (No. 870177).

Horní cesty dýchací jako limitující faktor účinnosti kašlacího asistenta u pacientů s ALS

Srp M.
Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze

Mechanická insuflace-exsuflace (MI-E) představuje významnou metodu pro podporu hygieny dýchacích cest u pacientů s amyotrofickou laterální sklerózou (ALS). Její klinická účinnost však není určena pouze nastavením přístroje, ale zásadně závisí také na tom, jak horní cesty dýchací reagují během insuflační a exsuflační fáze cyklu MI-E. U pacientů s ALS může docházet k obstrukci na glotické, supraglotické, epiglotické nebo hypofaryngeální úrovni. Tyto mechanizmy mohou vést ke snížení inspiračního objemu, omezení exspiračního průtoku a následně k nedostatečnému efektu nebo selhání terapie. Cílem sdělení je představit MI-E jako efektivní metodu podpory hygieny dýchacích cest u pacientů s ALS a současně zdůraznit význam horních cest dýchacích jako možného limitujícího faktoru její účinnosti. Hlavní pozornost bude věnována praktickému klinickému přístupu k rozpoznání a řešení obstrukce horních cest dýchacích při používání MI-E. V rámci diagnostiky bude kladen důraz na kombinaci subjektivní zpětné vazby pacienta, klinického pozorování, sledování proudění vzduchu a interpretace křivek tlaku a průtoku zobrazených na přístroji v reálném čase. Pro řešení obstrukce horních cest dýchacích bude prezentován praktický algoritmus individualizovaného nastavení MI-E. Dále bude diskutována role objektivního vyšetření horních cest dýchacích, zejména flexibilního endoskopického vyšetření, u pacientů s přetrvávajícím nedostatečným efektem terapie. Hlavním poselstvím sdělení je, že efektivní použití kašlacího asistenta u pacientů s ALS vyžaduje zohlednění dynamické odpovědi horních cest dýchacích během cyklu MI-E.

Paraneoplastické neurologické syndromy – vysoce rizikové fenotypy s postižením periferního nervového systému

Potužník P., Vejskal J.
Neurologická klinika LF UK a FN Plzeň

Paraneoplastické syndromy jsou způsobeny nepřímým imunitně zprostředkovaným působením nádoru, tvoří asi 10 % všech nemetastatických neurologických komplikací u pacientů s nádorovým onemocněním. Mezi vysoce rizikové fenotypy s postižením periferního nervového systému, které jsou sdružené s nádorovým onemocněním, patří senzitivní neuronopatie a Lambert-Eatonův myastenický syndrom. Dle diagnostických kritérií z roku 2021 se protilátky dělí

podle rizika jejich asociace s nádorem na vysoce rizikové (> 70% asociace s nádorovým onemocněním), středně rizikové (30–70% asociace s nádorovým onemocněním) a nízko rizikové (< 30% asociace s nádorovým onemocněním). Formou videokazuistik prezentujeme vyšetřovací postup, klinický vývoj a léčebné možnosti u senzitivní neuronopatie a Lambert-Eatonova myastenického syndromu. Senzitivní neuronopatie předcházela diagnóze malobuněčného karcinomu plic u 66leté pacientky, je asociována s vysoce rizikovými protilátkami anti-Hu. Po kombinaci stereotaktické radioterapie s chemoterapií je pacientka onkologicky stabilní. Stabilizace jsme dosáhli i u senzitivní neuronopatie při cyklickém podávání IVIg a přechodném podávání kortikosteroidů. U 70leté pacientky se Sjögrenovým syndromem a kortikodependentními myopatickými projevy jsme diagnostikovali Lambert-Eatonův myastenický syndrom, který je asociován s pozitivitou anti-VGCC protilátek typu P/Q. V případě časté asociace s malobuněčným karcinomem plic také s anti-SOX1 protilátkami, jež byly negativní. PET/CT trupu, vč. kontrol po dobu více jak 2 let, neprokázalo neoplazii. Pacientka se při léčbě prednisolonem a cyklickém podávání IVIg výrazně zlepšila, je přítomen pouze lehký myopatický nález. V tomto případě se tedy jedná o vzácnou asociaci Lambert-Eatonova myastenického syndromu se Sjögrenovým syndromem neparaneoplastické etiologie.

Akútna zápalová demyelinizačná polyradikuloneuritída v diferenciálnej diagnostike paraneoplastickej etiológie pri progresii indolentného B-bunkového nehodgkinovho lymfómu: kazuistika

Niroda I., Tomášová Z.
Neurologická klinika, FNsP Žilina

Úvod: Akútna zápalová demyelinizačná polyradikuloneuritída (AIDP) predstavuje imunitne sprostredkovanú neuropatiu. U hematoonkologických pacientov otvára rozvoj chabej tetraparézy širokú diferenciálnu diagnostiku, kde je nutné odlíšiť primárne autoimunitné ochorenie od paraneoplastickej manifestácie, lymfomatóznej infiltrácie periférneho nervového systému alebo neurotoxicity po terapii.

Kazuistika: Prezentujeme kazuistiku 64-ročného pacienta s indolentným malobunkovým B-NHL CD20+ v parciálnej remisii po dvoch líniách imunochemoterapie. Pacient bol prijatý pre tri týždne progredujúcu chabú kvadruparézu s akrálnou akcentáciou. Likvorologicky bola prítomná ľahká proteinocytologická disociácia, extenzívny laboratórny skríning (vrátane onkoneuronálnych, anti-MAG a CIDP autoprotilátok) bol negatívny. Štrukturálne zmeny na MR plexov a CT neurokrania prítomné neboli. EMG verifikovala ťažkú axonálno-demyelinizačnú polyneuropatiu s predominantným postihnutím motorických vlákien. Prvá línia intravenóznych imunoglobulínov (IVIg) a pulzná kortikoterapia boli bez klinického efektu. Pre podozrenie na paraneoplastickú etiológiu pri relapse lymfómu bol indikovaný I. cyklus chemoterapie v schéme COP. Po vysadení kortikoidov nastala progresia s rozvojom bulbárnej symptomatiky a multiorgánového zlyhania, vyžadujúca preklad na neurologickú JIS. Po stabilizácii vitálnych funkcií, preliečení infekcie a re-administrácii IVIg s dexametazónom sa dosiahlo motorické zlepšenie. Výsledky biopsie kostnej drene následne preukázali 43 % infiltráciu nízkostupňovým lymfómom, paraproteín IgG lambda a pozitivitu mutácie MYD88, čo svedčí pre marginálnobunkový lymfóm s podozrením na transformáciu do lymfoplazmocytového lymfómu (morbus Waldenström).

Záver: Refraktérny priebeh AIDP voči iniciálnej terapii bol sekundárnym prejavom progresie a pravdepodobnej transformácie indolentného B-NHL. Terapeutický úspech bol podmienený až synergickým efektom cielenej cytostatickej a opakovanej imunomodulačnej liečby.

NEUROINTENZIVNÍ PÉČE

Kraniocerebrální poranění – možnosti konzervativní terapie

Šarbochová I.
Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH – Motol, Praha

V rámci přednášky budou probrány základní přístupy a role neurologa u pacientů s kraniocerebrálním poraněním, a to jak izolovaným, tak v rámci polytraumatu. Dále budou zmíněny možné následné komplikace a jejich řešení v rámci mezioborové spolupráce.

Nitrolební hypertenze u traumatického poranění mozku: současný management

Jura R.
Neurologická klinika LF MU a FN Brno

Traumatické poranění mozku (TBI) patří mezi nejčastější příčiny mortality a invalidity u mladých nemocných. Celosvětově postihuje přibližně 50–70 milionů osob ročně. Zatímco rozsah primárního poškození mozku lze terapeuticky ovlivnit pouze omezeně, zásadním cílem neurointenzivní péče je prevence a léčba sekundárního mozkového poškození. Nitrolební hypertenze patří mezi jeho nejvýznamnější mechanizmy a je spojena s nepříznivým neurologickým výsledkem a vyšší mortalitou. Mortalita těžkého TBI se pohybuje kolem 30–40 %. Současný management těžkého TBI vychází z časné identifikace nitrolební hypertenze, kontinuální monitorace intrakraniálního tlaku (ICP) a zajištění adekvátního cerebrálního perfuzního tlaku (CPP). Za terapeutický práh je dle současných doporučení považována hodnota ICP > 22 mm Hg, klinické rozhodování však nemůže být založeno pouze na izolované hodnotě ICP. Stále větší význam má délka a intenzita nitrolební hypertenze, vývoj zobrazovacího nálezu a multimodální neuromonitoring zahrnující zejména monitoraci oxygenace mozkové tkáně ($PbtO_2$) a hodnocení cerebrovaskulární autoregulace. Léčba probíhá stupňovitě. Zahrnuje optimalizaci oxygenace, ventilace a systémové hemodynamiky, polohování, analgosedaci, kontrolu teploty, drenáž mozkomíšního moku a hyperosmolární terapii mannitolem nebo hypertonickým roztokem NaCl. Hyperventilace má své místo především jako krátkodobé záchranné opatření. U refrakterní nitrolební hypertenze lze využít hlubokou sedaci, barbiturátové kóma, řízenou hypotermii (35–36 °C) a dekompresní kraniektomii. Chirurgická dekomprese hraje zásadní roli při selhání konzervativních metod. Moderní péče o pacienta s těžkým TBI směřuje od univerzálních algoritmů založených na jedné prahové hodnotě ICP k individualizované neurointenzivní péči využívající komplexní hodnocení cerebrální fyziologie a multimodální neuromonitoring.

Kraniocerebrální poranění – indikace k neurochirurgickému výkonu

Rohan V.
Neurologická klinika LF UK a FN Plzeň

Neurochirurgická léčba těžkých kraniocerebrálních poranění zahrnuje výkony zaměřené na monitoraci ovlivnění zvýšeného nitrolebního tlaku způsobného ložiskovou expanzí jako epidurální, subdurální intraparenchymová traumatické krvácení, případně dekompresivní výkony v rámci léčby refrakterního difuzního traumatického edému mozku. Další indikací neurochirurgického výkonu je ošetření penetrujících a skrytě penetrujících poranění k zamezení infekce intrakraniálního prostoru a ošetření impresivních fraktur. Indikace a časování operačního výkonu u intrakraniálních hematomů závisí na klinickém stavu pacienta a jeho vývoji, velikosti, typu, lokalizaci a jeho expanzivnímu chování vyjádřenému přesunem středočarových struktur, případně kompresí bazálních cisteren. Zavedení monitorace intrakraniálního tlaku optimálně zevní komorovou drenáží je indikováno u pacientů v komatu i bez nálezu intrakraniální ložiskové expanze indikované k primárnímu chirurgickému řešení. Sekundární dekompresivní kraniektomie v rámci léčby refrakterního traumatického edému mozku snižuje mortalitu pacientů s těžkým kraniocerebrálním poraněním, její efekt na příznivý výsledek léčby je však nejasný a indikace by měla být individualizována.

Lehká mozková poranění sportovců

Kalusková I.[1,2]
[1] *Neurologická klinika FN Ostrava*
[2] *Katedra klinických neurověd, LF OU, Ostrava*

Lehké mozkové poranění (mTBI), ve sportovním prostředí označované jako Sport Related Concussion (SRC), představuje významný klinický problém s možnými krátkodobými i dlouhodobými následky. Přestože je klasifikováno jako „lehké", jeho průběh nemusí být vždy benigní. U části pacientů mohou přetrvávat somatické, kognitivní, koordinační, emoční či spánkové obtíže, které omezují každodenní fungování, nepříznivě ovlivňují kvalitu života a v některých případech mohou zanechat dlouhodobé následky. Sdělení nabídne přehled současných doporučení pro rozpoznání, diagnostiku a management SRC, vč. praktického využití standardizovaných nástrojů SCAT6 a SCOAT6. Pozornost bude věnována individualizovanému přístupu, sledování průběhu zotavení a zásadám postupného návratu ke sportovní aktivitě. Prezentovány budou rovněž zkušenosti z klinické praxe a nejčastější úskalí péče, zejména riziko poddiagnostikování poranění, variabilita klinických projevů a hodnocení přetrvávajících postkomočních symptomů. Samostatná část se zaměří na perspektivy využití krevních biomarkerů mozkového poškození, zejména GFAP, UCH-L1 a NfL. Tyto biomarkery mohou v budoucnu přispět k objektivizaci diagnózy, stratifikaci rizika a monitorování zotavení po mTBI. Jejich využití při rozhodování o bezpečném návratu ke sportu však zatím vyžaduje další klinickou validaci. Principy stupňovaného návratu do hry mají širší přesah i mimo sportovní prostředí. Obdobně jako se sportovec postupně vrací k tréninku a soutěži, měl by se pacient po mTBI řízeně navracet také ke studijní, pracovní a běžné každodenní zátěži. Cílem péče proto není pouze odeznění akutních symptomů, ale především bezpečné obnovení předchozí úrovně fungování a kvality života. Nezbytnou součástí tohoto procesu je odpovídající klinické sledování, cílená rehabilitace, léčba přidružených obtíží a systematická edukace pacientů, sportovců i jejich okolí.

Časná rehabilitace po cévní mozkové příhodě: jak zvolit správnou intenzitu a postupy?

Hoskovcová M.

Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze

Časná rehabilitace představuje nedílnou součást komplexní péče o pacienty hospitalizované na jednotce intenzivní péče po CMP. Navzdory širokému konsenzu o jejím přínosu přetrvávají zásadní klinické otázky: jaká intenzita mobilizace je v akutní fázi optimální, které intervence mají v kritickém období prokazatelný efekt a jak přizpůsobit terapeutickou strategii dynamicky se měnícímu stavu mozku při probíhající spontánní restituci? Sdělení přináší kritický přehled důkazů o rehabilitaci v akutní a subakutní fázi iktu se zaměřením na prostředí neurointenzivní péče. Na základě dat velkých randomizovaných studií, vč. studie AVERT, bude hodnocen paradox velmi časné vertikalizace. Přestože je obecně doporučována časná mobilizace, nadměrná intenzita rehabilitace v prvních hodinách a dnech může u rozsáhlých lézí zhoršit funkční výsledky narušením procesů spontánní restituce. Budou představeny intervence s prokazatelným přínosem již v akutní fázi, zejména respirační fyzioterapie, prevence časných kontraktur a prevence senzorické deprivace pomocí multisenzorické a bazální stimulace. Diskutována bude rovněž transkraniální stimulace stejnosměrným proudem (tDCS) jako adjuvantní metoda pro facilitaci neuroplasticity v akutní fázi. V subakutní fázi se těžiště přesouvá k intenzivnímu, specifickému a repetitivnímu tréninku zaměřenému na obnovu motorických funkcí. Diskutovány budou principy tréninku orientovaného na konkrétní úkol, roboticky asistovaná terapie a monitorace svalového tonu pro časnou detekci spasticity. Přednáška zdůrazní, že efekt časné rehabilitace po iktu není dán pouze její časností, ale především správnou volbou intervence a přesným načasováním vzhledem k aktuální fázi zotavování mozku. Klíčové je rozlišit, kdy časná intervence funkční obnovu podporuje a kdy ji může naopak brzdit.

NEUROFARMAKOLOGIE

Farmakologická kontrola projevů deliria u geriatrických pacientů

Čupáková J.
Oddělení klinické farmakologie a farmacie, Farmakologický ústav 1. LF a VFN v Praze

Úvod a cíle: Delirium v geriatrické populaci představuje závažný klinický stav s vysokou morbiditou a mortalitou. Základním kauzálním postupem je včasná identifikace a eliminace vyvolávající příčiny. Symptomatická farmakoterapie nicméně hraje klíčovou roli v zajištění bezpečnosti pacienta, stabilizaci jeho stavu a umožnění další diagnostiky či léčby.
Strategie a metody léčby: Volba konkrétního léčiva a aplikační cesty závisí na závažnosti klinických projevů, schopnosti perorálního příjmu a přítomných komorbiditách. Cesta podání: Preferuje se perorální forma. Parenterální aplikace je vyhrazena pro akutní stavy a nespolupracující pacienty. Farmakologický profil: Zlatým standardem symptomatické terapie zůstává haloperidol. Rutinní podávání benzodiazepinů není indikováno z důvodu rizika rozvoje paradoxní reakce; výjimku představují stavy spojené s odnětím návykových látek (abstinenční syndrom). Dexmedetomidin je indikován výhradně v podmínkách intenzivní péče (JIP).
Závěr a klinická doporučení: Farmakoterapie deliria u seniorů vyžaduje striktně individualizovaný přístup. Léčba musí být krátkodobá, s použitím co nejnižší účinné dávky. Zásadním předpokladem bezpečné péče je důsledný management lékových interakcí, respektování kontraindikací u specifických doprovodných neurologických onemocnění a přísné dodržování doporučených dávkovacích schémat pro geriatrické pacienty.

Žádoucí a nežádoucí účinky antimigrenik

Marková J.
Neurologická klinika 3. LF UK a FTN, Praha

Léčba migrény se dělí na léčbu akutní ataky a preventivní léčbu.
Akutní léčba má za cíl omezení délky trvání ataky, snížení její intenzity, i omezení nepříjemných doprovodných projevů migrenózního záchvatu, to vše, pokud možno dohromady. Preventivní léčba se primárně snaží o redukci počtu atak během měsíce – MMD (monthly migraine days). Je tedy nutná evidence MMD v diáři před nasazením léčby a poté. Rovněž preventivní léčba často zajistí lepší efekt akutní terapie ataky a sníží spotřebu analgetik. Jako většina léků i medikace k léčbě migrény může mít kromě žádaných a pozitivních účinků i nežádoucí efekt, který může léčbu narušit nebo znemožnit. V prezentaci jsou diskutovány častěji se vyskytující nežádoucí účinky jednotlivých lékových skupin, jak v akutní léčbě (NSA, kombinovaná analgetika, triptany, gepanty), tak i u léčby preventivní (valproová kyselina, topiramat, cinarizin, betablokátory, amitriptylin, i skupina velkých molekul biologické anti-CGRP léčby – erenumab, fremanezumab, galcanezumab, eptinezumab i tzv. malé anti-CGRP molekuly, gepanty).

Může AI nahradit klinického farmaceuta?

Pilková A.
Farmakologický ústav 1. LF UK a VFN v Praze

Rychlý rozvoj umělé inteligence (AI) vede k úvahám o proměně mnoha povolání, vč. řady zdravotnických profesí. Cílem prezentovaného sdělení je zamyšlení nad potenciálem AI nahradit či vhodně doplnit činnost klinického farmaceuta (KF), jehož náplní práce je vytváření individualizované, bezpečné a účinné farmakoterapie. Ve spolupráci s ošetřujícím lékařem a dalšími zdravotnickými pracovníky mj. provádí komplexní hodnocení farmakoterapie, navrhuje úpravy dávkování ve specifických situacích, podílí se na terapeutickém monitorování léčiv nebo řešení polypragmazie a pomáhá předcházet řadě dalších lékových problémů. V řadě těchto klíčových oblastí může AI přinést úlevu od rutinních činností a usnadňovat detekci problémových situací spojených s farmakoterapií – např. při kontrole lékových interakcí, úpravách dávek s ohledem na tělesnou hmotnost, věk či dysfunkci eliminačních orgánů. Při zapojení AI do rozhodovacích procesů je však nutno pamatovat rovněž na specifická rizika jejího využití: problémy s kvalitou poskytovaných informací, absenci myšlenkového postupu, nekritické přebírání výstupů uživatelem i bezpečnostní, etická a právní rizika. Zapojení AI může být vhodným nástrojem pro zvýšení efektivity KF a vést k posunu jeho role od jednodušších, opakovaných činností k vyšší míře pokročilé a komplexní péče o pacienta. Kritické myšlení, posouzení složitých situací i s ohledem na individuální faktory a preference pacienta a zodpovědnost za konečná rozhodnutí jsou však stále oblastmi, kde je lidský faktor nezastupitelný.

Když léky pomáhají – blok krátkých kazuistik

Matějová K.
Neurologická klinika 3. LF UK a FTN, Praha

Nežádoucí účinky topiramátu v profylaxi migrény u mladé pacientky

Krijt T.
Neurologická klinika 3. LF UK a FTN, Praha

Kazuistika představuje případ 21leté pacientky s epizodickou migrénou s aurou i bez aury, u níž se v souvislosti se zahájením profylaktické terapie topiramátem rozvinuly gastrointestinální nežádoucí účinky. Případ poukazuje na možná rizika přetrvávajících nežádoucích účinků této léčby a zdůrazňuje význam jejich včasného rozpoznání a adekvátního zhodnocení při dalším vedení terapie. Současně ilustruje možnosti využití anti-CGRP terapie v profylaxi migrény, její účinnost a příznivý bezpečnostní profil.

PRES u pacienta po transplantaci srdce

Holub D.
Neurologická klinika 3. LF UK a FTN, Praha

Kazuistika popisuje případ 58letého pacienta, který jeden měsíc po transplantaci srdce rozvinul kvantitativní poruchu vědomí s generalizovaným epileptickým záchvatem. Již na vstupní CT mozku byly přítomny edematózní změny posteriorně bilaterálně, MR mozku potvrdila nález odpovídající PRES (posterior reversible encephalopathy syndrome). U pacienta bylo přítomno více možných vyvolávajících příčin, a to renální insuficience, dále mírná hypertenze, a zejména zvýšená hladina takrolimu. Kazuistika poukazuje na potřebu odhalení vyvolávajících příčin PRES a jejich časnou léčbu, čímž lze předejít rozvoji ischemie či krvácení a tím trvalým následkům.

Slušný pacient si na léčbu nestěžuje

Klement D.
Neurologická klinika 3. LF UK a FTN, Praha

Slušný pacient chodí na lékařské kontroly pravidelně, lékaře zbytečně nezatěžuje, s doporučenou léčbou souhlasí a za poskytovanou péči vyjadřuje vděčnost. Pan P. H. byl slušný pacient. V 72 letech se u něj objevily fokální epileptické záchvaty, které se podařilo plně kompenzovat valproátem. Pacient byl s léčbou spokojený a při kontrolách nebyly patrné nežádoucí účinky. V průběhu let se pozvolna rozvíjela extrapyramidová symptomatologie a kognitivní deficit. Pro podezření na neurodegenerativní onemocnění byla zahájena léčba levodopou. Během její úvodní titrace se po mnohaleté remisi objevil epileptický záchvat, který vedl k přehodnocení protizáchvatové léčby. Pro podezření na nežádoucí účinky byl valproát nahrazen levetiracetamem a levodopa vysazena. Během několika měsíců došlo k úplné regresi parkinsonské symptomatologie a výraznému zlepšení kognitivních funkcí se vzestupem MMSE z 23 na 28. Při zpětném hodnocení bylo možné nalézt náznaky špatné tolerance valproátu již na počátku léčby. Navzdory opakovaným epileptickým záchvatům pacient dlouho setrvával na úvodní titrační dávce, přestože až na jedinou výjimku neuváděl nežádoucí účinky a s navýšením dávky souhlasil. Toto chování kontrastovalo s pacientovou jinak zodpovědnou povahou. Podobný scénář jsme zaznamenali u několika dalších slušných pacientů. Nedostatečná adherence tak nemusí u svědomitých pacientů znamenat vědomý nesouhlas s doporučením lékaře, ale může být zpočátku jediným, snadno přehlédnutelným projevem špatné tolerance léčby.

NEUROMUSKULÁRNÍ ONEMOCNĚNÍ II

Dystrofie 90. rokov – éra misdiagnóz?

Šveda K., Petrišin J., Turčanová M., Kurča E.
Neurologická klinika UN v Martine

Diagnostika neuromuskulárnych ochorení prešla za posledné tri desaťročia zásadným vývojom. Pacienti diagnostikovaní v 90. rokoch minulého storočia boli často klasifikovaní na základe limitovaných klinických, histopatologických a genetických možností, čo mohlo viesť k nepresným alebo neúplným diagnózam. V období pred rozšírením molekulovo-genetických metód boli viaceré progredujúce pletencové svalové slabosti označované všeobecne ako svalové dystrofie, hoci ich etiológia nebola jednoznačne objasnená. V príspevku prezentujeme kazuistiky dvoch pacientov, ktorí boli dlhé roky vedení pod diagnózou svalovej dystrofie, avšak po komplexnom prehodnotení klinického obrazu a využití moderných diagnostických postupov boli diagnostikované liečiteľné neuromuskulárne ochorenia. Tieto prípady poukazujú na význam prehodnotenia pacientov s historicky stanovenou diagnózou svalových dystrofií, ktoré boli diagnostikované v období obmedzených diagnostických možností. V ére dostupnej genetickej diagnostiky a kauzálnej liečby vybraných ochorení môže správna redefinícia diagnózy zásadne ovplyvniť manažment pacienta, prognózu aj kvalitu života.

Organizace péče o pacienty s Duchennovou svalovou dystrofií během přechodu z dětské do dospělé péče: zkušenosti z pilotního programu ve VFN Praha

Podolská K., Jedličková J., Hložánková M.
IV. interní klinika VFN v Praze

Úvod: Duchennova svalová dystrofie (DMD) je progresivní nervosvalové onemocnění, jehož prognóza se v posledních desetiletích významně zlepšila. Navzdory nedostupnosti kauzální léčby roste počet pacientů prožívajících většinu života v dospělosti, stejně tak celková populace dospělých pacientů s DMD. S prodloužením dožití se pojí nové komplikace a výzvy potřebné multidisciplinární péče, a právě období přechodu z dětských na dospělá pracoviště představuje pro pacienty i lékaře významnou zátěž a stres. Správně uchopené a organizované období tranzice do dospělé péče přináší lepší adherenci k léčbě a snížení celkové zátěže.
Cíl: Představit organizaci a fungování pilotního tranzičního programu pro pacienty s DMD realizovaného ve Všeobecné fakultní nemocnici v Praze ve spolupráci s Fakultní nemocnicí Motol a Homolka a popsat roli jednotlivých členů multidisciplinárního týmu v období přechodu do dospělé péče.
Metodika: Program navazuje na systém koordinace přechodové péče budovaný od roku 2020 a čerpá ze zkušeností zahraničních center. Tranziční tým tvoří lékař specializovaný na nervosvalová onemocnění, koordinátor přechodu péče, odborník na paliativní medicínu a zástupce dětského nervosvalového centra. Pacienti jsou do programu zařazováni již od 15 let věku. Součástí péče je tvorba individuálního plánu přechodu, hodnocení připravenosti na tranzici, koordinace návazných odborných vyšetření, edukace pacientů a pečujících a podpora při otevírání témat souvisejících s dospělostí, studiem, pracovním uplatněním a postupujícími orgánovými komplikacemi onemocnění. Tým současně podporuje mladé dospělé pacienty při rozhodování o zavedení PEG a zahájení neinvazivní ventilace, tedy v klíčových okamžicích spojených s progresí onemocnění a změnou charakteru péče.
Výsledky: Ve VFN je aktuálně sledováno přibližně 60 dospělých pacientů s Duchennovou svalovou dystrofií, což představuje významnou část dospělé populace pacientů s DMD v ČR. V rámci pilotního projektu vznikl standardizovaný plán přechodu péče, česká verze nástroje pro hodnocení připravenosti k tranzici (transition readiness assessment), soubor doporučení pro předávání zdravotnické dokumentace (transfer kit) a edukační materiály pro pacienty a rodiny. Projekt zároveň mapuje časovou a personální náročnost koordinované péče a vytváří podklady pro její dlouhodobé systémové ukotvení.
Závěr: Koordinovaný multidisciplinární přístup umožňuje zajistit kontinuitu péče o pacienty s DMD, snižuje nejistotu spojenou s přechodem do dospělého systému zdravotních služeb a podporuje aktivní zapojení pacientů do plánování vlastní budoucnosti. Pilotní program představuje model organizace tranzice, který může být inspirací pro další centra pečující o pacienty s nervosvalovými a vzácnými onemocněními.

Myotonická dystrofia typu II ako príčina dlhodobo progredujúcej proximálnej svalovej slabosti

Jenčo M., Kühn Z.
Univerzitná nemocnica vo Viedenskom Novom Meste, Viedenské Nové Mesto, Spolková republika Rakúsko

Úvod: Myotonické dystrofie patria k najčastejším dedične podmieneným neuromuskulárnym ochoreniam. Myotonická dystrofia typu 2 (DM2) je multisystémové autozomálne dominantné ochorenie spôsobené expanziou repetície CCTG v géne *CNBP*. Klinický obraz je heterogénny a často vedie k oneskorenej diagnostike, keďže prejavy ako katarakta, poruchy srdcového prevodu či endokrinné poruchy bývajú často pripisované iným ochoreniam, čo vedie k oneskoreniu diagnózy.
Kazuistika: 66-ročná pacientka bola odoslaná na dovyšetrenie pre progresívnu proximálnu svalovú slabosť dolných končatín limitujúcu rekreačnú cyklistiku a chôdzu na dlhšie vzdialenosti. Ťažkosti trvali približne 15 rokov. Neurologické vyšetrenie preukázalo obojstrannú slabosť flexie v bedrových kĺboch (3+ až 4/5) a vstávanie zo sedu možné len s oporou horných končatín. Kreatínkináza (CK) bola opakovane mierne zvýšená (765 U/l). Elektromyografické vyšetrenie preukázalo myopatický vzorec s početnými myotonickými výbojmi. Vedľajším nálezom bola polyneuropatia dolných končatín. Z pridružených ochorení bola pacientka sledovaná pre hypotyreózu, glaukóm a stav po bilaterálnej operácii katarakty. Rodinná anamnéza bola pozitívna – matka pacientky mala podobné ťažkosti bez stanovenej diagnózy. Vzhľadom na kombináciu pomaly progredujúcej proximálnej svalovej slabosti, miernej hyperCKémie, myotonických výbojov na EMG a pozitívnej rodinnej anamnézy bolo vyslovené podozrenie na DM2 a indikované genetické vyšetrenie. Súčasne bolo odporučené kardiologické dovyšetrenie vrátane 24-h Holterovho monitorovania EKG a transthorakálnej echokardiografie na vylúčenie porúch prevodového systému a kardiomyopatie. Genetické vyšetrenie potvrdilo diagnózu DM2.

Záver: Kazuistika poukazuje na potrebu zvažovať ochorenia z myotonického spektra u pacientov s dlhodobou proximálnou svalovou slabosťou, myalgiami a miernou hyperCKémiou, najmä pri pozitívnej rodinnej anamnéze. Včasná diagnostika umožňuje genetické poradenstvo a cielený skríning systémových komplikácií.

Myasthenia gravis a gravidita, retrospektivní studie

Jakubíková M.[1], Pařízek A.[2], Týblová M.[1], Piťha J.[1]

[1] *Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd 1. LF UK a VFN v Praze*

[2] *Gynekologicko-porodnická klinika 1. LF UK a VFN v Praze*

Myasthenia gravis (MG) je autoimunitní onemocnění nervosvalového přenosu velmi často diagnostikované u mladých žen ve fertilním věku. MG stejně jako většina jiných autoimunitních chorob postihuje přibližně dvojnásobný počet žen než mužů. V současné době, zásluhou včasné diagnostiky a časnému zahájení léčby dosáhneme u více než 90 % mladých žen klinické remise. Manifestace MG během gravidity je vzácná, o něco častější je v poporodním období. Onemocnění nebrání přirozenému porodu, ale vyžaduje úzkou spolupráci mezi neurologem a gynekologem. Prakticky všechny myasteničky mohou otěhotnět a porodit zdravé dítě. Doporučujeme těhotenství plánovat, minimálně 2–3 roky po provedené thymektomii. Zhoršení MG během těhotenství je poměrně vzácné, spíše přichází v období poporodním, zejména při dlouhém kojení, nejspíše při zvýšené hladině prolaktinu. Naprostá většina žen dnes rodí *per vias naturales*, vhodné je snažit se zkrátit 2. dobu porodní. Indikace císařského řezu je výjimečná u žen, u kterých přetrvává reziduální slabost pánevního svalstva. Epidurální anestezie je u myasteniček možná. Je třeba se vyhnout vysokým dávkám magnezia. Zhruba u 5–15 % dětí myastenických matek může v poporodním období dojít k manifestaci tranzitorní neonatální myastenie (TNM) mechanizmem pasivního transplacentárního přestupu autoprotilátek z krve matky do krevního oběhu dítěte. Klinicky se projevuje chudou motorikou, hypotonií, slabým křikem a sáním. Zcela vzácně může dojít k oslabení respiračního svalstva. S touto možností je třeba počítat a novorozence umístit na monitorované lůžko. TNM se nejčastěji objeví 12–24 h po porodu, manifestace po 48 h. je vzácná. Odeznívá většinou do 2 týdnů. Terapeuticky se podává nejčastěji neostigmin do nasogastrické sondy. Cílem práce je retrospektivně sledovat soubor pacientek s myasthenia gravis, které byly sledovány a porodily buď spontánně nebo císařským řezem v Porodnici U Apolináře v posledních 20 letech. Vyhodnotit, jaký typ imunomodulační nebo imunosupresivní léčby užívaly v graviditě a jaký to mělo vliv na průběh gravidity a porod. Vyhodnotit případné komplikace u dětí vč. tranzitorní neonatální myastenie a případné relapsy MG v graviditě.

Průběh a prognóza pacientů s myastenií gravis hospitalizovaných na jednotce intenzivní péče

Týblová M., Tesař A.

Neurologická klinika a centrum klinických neurověd 1. LF UK a VFN v Praze

Úvod: Myastenie gravis (MG) je neurologické autoimunitní onemocnění nervosvalového přenosu klinicky charakterizované fluktuující svalovou slabostí a unavitelností, nejzávažnější jsou bulbární příznaky a dechové obtíže. Při respirační insuficienci s nutností umělé plicní ventilace (ÚPV) hovoříme o myastenické krizi. Dle výsledků z registru MyReg prodělalo myastenickou krizi 2 %, v minulosti počet pacientů s myastenickou krizí byl mnohem vyšší.

Metodika: Zpracovali jsme retrospektivní soubor pacientů hospitalizovaných pro těžkou exacerbaci na JIP Neurologické kliniky VFN v letech 2015–2026.

Výsledky: Hospitalizovaných bylo 118 MG pacientů, z toho 5 bylo na JIP přijato z jiných důvodů a 16 pacientů bylo hospitalizovaných opakovaně. Z přijatých pacientů bylo 63 mužů a 55 žen. Jen 60 % přijatých pacientů prodělalo myastenickou krizi, z toho 15 pacientů opakovaně.

Závěr: Méně než 1 % našich pacientů bylo hospitalizovaných na JIP a jen 60 % z nich prodělalo minimálně 1 myastenickou krizi. Jedná se tedy o relativně malou skupinu pacientů ve srovnání s pacienty farmakorezistentními nebo s ADL více jak 5. Ale je nutné zdůraznit, že v současné době je řešen management léčby zejména u pacientů s MGFA II-IV, ale pro nejzávažnější formu myastenie nedošlo k výraznější změně postupů.

Hyperselektivní neurotomie jako součást léčby spasticity: význam EMG při výběru kandidátů

Brušáková Š.[1], Humhej I.[2,3], Ceé J.[1,2], Horáčková D.[3], Zítek H.[2,3], Frydrychová M.[3], Maršálek P.[4]

[1] *Neurologické oddělení KZ, a. s., MNUL, o. z., Ústí nad Labem*

[2] *Neurochirurgická klinika FZS UJEP, KZ, a. s., MNUL, o. z., Ústí nad Labem*

[3] *Oddělení rekonstrukční a plastické chirurgie KZ, a. s., MNUL, o. z., Ústí nad Labem*

[4] *Rehabilitační oddělení KZ, a. s., MNUL, o. z., Ústí nad Labem*

Hyperselektivní neurotomie představuje jednu z možností chirurgické léčby pečlivě vybraných pacientů se spasticitou a u části nemocných může být alternativou dlouhodobé opakované léčby botulotoxinem. Vzhledem k ireverzibilnímu charakteru výkonu je správná indikace zásadní a výběr vhodných kandidátů zůstává předmětem individuálního mezioborového posouzení. Prezentace stručně představí princip hyperselektivní neurotomie, její postavení v současné léčbě spasticity a indikační kritéria. Zaměří se na význam EMG při funkčním hodnocení spastického syndromu a při výběru vhodných kandidátů k chirurgické léčbě. Součástí sdělení budou kazuistiky ilustrující význam spolupráce neurologa, rehabilitačního lékaře, neurochirurga a dalších členů multidisciplinárního týmu při rozhodování o optimálním terapeutickém postupu.

Torze nervu

Lachmann H.

Neurologická klinika FNMH, Praha

Torze nervu či nervového fasciklu představuje strukturální lézi periferního nervu, která v ČR dosud není v širším povědomí neurologické odborné společnosti. Tento nález se může vyskytovat u pacientů s neuralgickou amyotrofií brachiálního plexu, tedy klinickou jednotkou

tradičně spojovanou s relativně příznivou prognózou a často řešenou konzervativním postupem s observací v čase. V případě přítomnosti torze se však jedná o stav s indikací k chirurgickému řešení, přičemž zbytečná diagnostická či terapeutická prodleva může vést k horšímu funkčnímu výsledku. Za zobrazovací metody první volby jsou považovány ultrasonografie a MR neurografie. Zejména ultrasonografie umožňuje časnou detekci této strukturální léze a může zásadně přispět k rychlému stanovení diagnózy i následnému rozhodnutí o dalším léčebném postupu. Součástí přednášky budou krátké kazuistiky našich pacientů, vč. případu, u něhož byla diagnóza stanovena již třetí den od vzniku obtíží a chirurgický výkon byl proveden o dva dny později.

PÁTEK 27. 11. 2026

NEUROIMUNOLOGIE II LIKVOROLOGIE

Detekce proteinů CNS v krvi a budoucnost likvorologické diagnostiky

Sobek O.[1], Ceprová L.[1,2], Novák P.[1], Mareš J.[3,4]

[1] *Laboratoř pro likvorologii, neuroimunologii, patologii a speciální diagnostiku, Topelex s. r. o., Praha*

[2] *ÚVN – VFN, Praha*

[3] *Neurologická klinika 3. LF UK a FTN Praha*

[4] *Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc*

Rozvoj ultrasenzitivních laboratorních metod typu SIMOA (Single Molecule Array) a dalších zavedl do klinické praxe krevní detekci biomarkerů CNS, které byly dosud diagnostice přístupné výlučně z mozkomíšního moku. Stanovením vybraných biomarkerů z krve odpadá pacientům nutnost podstoupit relativně invazivní výkon lumbální punkce. Do rutinní praxe se tak již zařadilo vyšetřování lehkých řetězců neurofilament (NfL) u pacientů s RS, a postupně jsou zaváděny i CORE-1 krevní biomarkery Alzheimerovy nemoci, na prvním místě pak p-tau217. Další biomarkery ze skupiny strukturálních proteinů CNS – namátkou GFAP atd., jsou široce výzkumně publikovány a jejich zařazení do praxe je jen otázkou času. Věc má ale i svá úskalí. V první řadě je to použití dostatečně senzitivní technologie pro detekci strukturálních proteinů CNS v krvi – po úspěšných primárních validačních studiích na ultrasenzitivních metodách typu SIMOA, se celkem pochopitelně objevily snahy přesunout vyšetření i na běžnější a levnější platformy typu CLIA / ECLIA (chemiluminiscenční/ elektrochemiluminiscenční imunoanalýza), široce rozšířených v klinických laboratořích. I tyto běžnější laboratorní technologie jsou schopny vydávat relativně validní výsledky v určitém referenčním rozmezí. Nicméně pro postihnutí diskrétních změn, resp. dynamiky nízkých koncentrací, zůstávají díky své extrémně nízké mezi detekce a linearitě kalibrační křivky metody typu SIMOA analyticky suverénními technologiemi. Vysoká citlivost a přesnost SIMOA ve velmi nízkých koncentracích má nepochybně i svůj klinický význam – ať již při včasném odhalení, byť i mírné progrese NfL u pacientů s RS, nebo velmi časná detekce patologie Alzheimerovy nemoci při stanovení např. p-tau217. Nicméně i po zavedení krevní diagnostiky strukturálních proteinů CNS zůstává další diagnostická úloha likvoru nezastupitelná. Vzhledem k těsnému vztahu k CNS odráží biochemické, energeticko-metabolické, imunologické a celulární procesy v mozku a míše s dosud stále nepřekonanou mírou senzitivity a specificity.

Náhodný nález na MR – a co dál? RIS a subklinická RS v éře McDonaldových kritérií 2024

Šťastná D.[1], Vaněčková M.[2], Lízrová Preiningerová J.[1], Ryška P.[3], Kudrna M.[2], Pařízková J.[1], Menkyová I.[1,4], Srpová B.[1], Tichá V.[1], Storey K.[1], Andělová M.[1], Uher T.[1], Nytrová P.[1], Pavlíčková J.[1], Drahota J.[1,5], Horáková D.[1], Kubala Havrdová E.[1]

[1] *Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze*

[2] *Oddělení MR, Radiodiagnostická klinika 1. LF UK a VFN v Praze*

[3] *Radiologická klinika LF UK a FN Hradec Králové*

[4] *Neurologická klinika, LF, Slovenská zdravotnícka univerzita, Bratislava*

[5] *Registr ReMuS, ReMuS, nadační fond*

Úvod: RS začíná ještě před první klinickou atakou. Tuto časnou fázi dnes zachycují dva pojmy: radiologicky izolovaný syndrom (RIS) (Lebrun-Frénay 2023) a – nově dle McDonaldových kritérií 2024 – subklinická RS (sRS). Náhodných nálezů na MR přibývá, prospektivních dat je ale zatím málo.

Cíle: Vyhledat a multimodálně charakterizovat osoby s RIS nebo sRS a popsat míru jejich klinické konverze.

Metodika: Pilot celonárodní iniciativy navázané na registr ReMuS proběhl v RS centru VFN (> 3 500 pacientů). V období 9/2025–5/2026 byli pacienti referovaní pro náhodný nález na MR suspektní z demyelinizace CNS klasifikováni dle kritérií RIS (Lebrun-Frénay, 2023) a RS (McDonald, 2024). Vyšetření zahrnovala mj. MR mozku a míchy (SWI pro CVS a PRL), OCT, vyšetření likvoru (OCB, index kFLC), sérové EBV EBNA-1 IgG, 25-OH-vitamin D a anamnestické údaje (kouření, rodinná anamnéza).

Výsledky: Z 26 referovaných pacientů mělo 18 (69 %) RIS (n = 3), sRS (n = 3) nebo obojí (n = 12). Medián věku 39,6 roku (IQR 33,2–47,0); 15/18 ženy; kuřáctví (aktivní/bývalé) u 9/18; rodinná anamnéza RS u 1/18. MR léze: hluboká bílá hmota 18/18, periventrikulární 17/18, juxtakortikální 13/18, kortikální 2/18, infratentoriální 11/18, míšní 3/15; všichni bez postižení zrakového nervu. ≥ 1 nepříznivý prognostický MR marker (infratentoriální, míšní či postkontrastní léze) u 12/18 (67 %). CVS u 4/9, PRL u 0/9. OCB pozitivní u 12/18, index kFLC u 10/15, s úplnou shodou u všech 15 současně testovaných. EBV EBNA-1 IgG pozitivní u všech 12, vysoké titry (> 600 U/ml) u 7; 25-OH-vitamin D suboptimální (< 30 µg/l) u 7/12. OCT (n = 14): změny RNFL po subklinické optické neuritidě u 4/14. Obě klinické konverze u osob splňujících kritéria RIS i sRS zároveň.

Závěr: Náhodný MR nález suspektní z RS bychom neměli ignorovat, ale dovyšetřit. Ve vybraných případech se otevírá i otázka specifické terapie. Klíčová je národní spolupráce a systematický sběr dat, abychom pacienty v riziku dokázali podchytit a získat podklady k rozhodování o dalším postupu.

Sérové IgG proti EBNA-1 u pacientů s roztroušenou sklerózou a jejich vztah s intratekální produkcí protilátek

Uher T.[1], Horáková D.[1,2], Kreidlová M.[3], Peka M.[1], Kubištová A. M.[1], Nytrová P.[1], Mrázová K.[3], Sobek O.[4], Fuchs T. A. N.[2,5]*, Kubala Havrdová E.[1]*

*stejný autorský podíl

[1] Centrum pro roztroušenou sklerózu, Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze, ČR

[2] ReMuS, Registr pacientů s roztroušenou sklerózou v České republice, Praha, ČR

[3] Ústav lékařské biochemie a laboratorní diagnostiky, 1. LF UK a VFN v Praze, ČR

[4] Laboratoř pro likvorologii, neuroimunologii, patologii a speciální diagnostiku Topelex, s. r. o., Praha, ČR

[5] Centrum pro roztroušenou sklerózu Amsterdam, Anatomie a neurovědy, Amsterdam UMC, pracoviště VUmc, Amsterdam, Nizozemsko

Úvod: Expozice viru Epsteina-Barrové (EBV) je klíčovým faktorem vzniku RS, není však jasné, zda humorální odpověď proti EBV odráží procesy specifické pro RS a intratékální imunitní aktivitu.

Cíle: Zjistit, zda zvýšená sérová koncentrace IgG proti EBNA-1 (1) představuje imunologický profil specifický pro RS, (2) souvisí s intratékální humorální imunitou a (3) klesá při léčbě.

Metody: Analyzovali jsme data z let 2000–2026 v longitudinální kohortě 9 pacientů s radiologicky izolovaným syndromem, 1 870 s relaps-remitentní RS, 90 s primárně progresivní RS, 38 séropozitivních a 12 séronegativních s NMOSD a 14 s MOGAD. Opakovaná měření IgG proti EBNA-1 (n = 3 873), stanovená chemiluminiscenční imunoanalýzou, byla hodnocena modely se smíšenými efekty s náhodným interceptem pro pacienta a adjustací na věk, pohlaví, délku onemocnění, léčbu a čas.

Výsledky: Prevalence vysokých sérových koncentrací IgG proti EBNA-1 (≥ 600 U/ml) se výrazně lišila mezi RS a NMOSD/MOGAD (odds ratio [OR] 27,24; 95% CI 9,24–80,27; p < 0,001). U RS byly vyšší koncentrace spojeny s intratékální humorální imunitní aktivitou u pacientů s oligoklonálními pásy typu II/III (2 472 měření u 1 300 pacientů; β = 0,58; 95% CI 0,36–0,80; p < 0,001), což odpovídalo přibližně 1,8násobné hodnotě v porovnání s pacienty s OCB-negativními typy I/IV (190 měření u 90 pacientů). Rozdíly zůstávaly stabilní v čase (interakce p = 0,69). Exploratorní analýzy naznačily nižší koncentrace protilátek při léčbě anti-CD20 (OR 0,14–0,83; p = 0,018; n = 418) a modulátory receptoru S1P (OR 0,12–0,43; p < 0,001; n = 347) v porovnání s neléčenými pacienty.

Závěry: Pacienti s RS vykazují významně vyšší sérové koncentrace specifických IgG proti EBNA-1 než pacienti s NMOSD a MOGAD. Vyšší koncentrace IgG proti EBNA-1 jsou zároveň spojeny s vyšší frekvencí oligoklonální intratekální syntézy IgG, což podporuje vztah mezi imunitní odpovědí vůči EBV a B-lymfocyty zprostředkovanými mechanizmy u RS. IgG proti EBNA-1 mohou představovat snadno dostupný biomarker s potenciálním klinickým významem.

Tato práce byla podpořena Ministerstvem zdravotnictví České republiky, institucionální podporou nemocničního výzkumného projektu (MH ČR – DRO – VFN64165), projektem Ministerstva zdravotnictví České republiky (NU22-04-00193), programem Cooperatio Univerzity Karlovy v oblasti neurověd a nadačním fondem ReMuS.

Dlhodobé výsledky liečby sclerosis multiplex kladribínom na Slovensku – multicentrická, observačná, kohortová štúdia

Kantorová E.[1], Karlík M.[3], Kornajová J.[3], Filippi P.[3], Megová A.[3], Jurčaga F.[4], Kováčová S.[5], Cimprichová A.[6], Jankovičová Z.[7], Laurincová S.[8], Rohaľová J.[9], Bilá A.[1], Dziaková J.[10], Szilasiová J.[11], Kurča E.[1], Grendár M.[2]

[1] Neurologická klinika Univerzitná nemocnica a Jesseniova LF UK v Martine

[2] Biomedicínske centrum, Jesseniova LF UK v Martine a Ústav merania SAV, Bratislava

[3] Neurologická klinika UK a UN Bratislava

[4] Neurologická klinika UN svätého Michala Bratislava

[5] Neurologická klinika FN Nitra

[6] Neurologická klinika FN Trenčín

[7] Neurologická klinika FN Trnava

[8] Neurologická klinika FN F. D. Roosevelta, B. Bystrica

[9] Neurologické oddelenie, ÚVN SNP, Ružomberok

[10] Neurologické oddelenie, FN J. A. Reimana, Prešov

[11] Neurologická klinika UN L. Pasteura a LF P. J. Šafárika Košice

Objektívne: Kladribín je imunomodulačná terapia, schválená na liečbu aktívnej relapsujúcej sclerosis multiplex (SM). V našej multicentrickej, observačnej, kohortovej štúdii sme sa zamerali na hodnotenie účinnosti liečby kladribínom v reálnej praxi, zohľadňujúc klinické a demografické prediktory ochorenia.

Metódy: Do štúdie boli zaradení pacienti so SM z 12 ambulancií SM na Slovensku, ktorí užívali kladribín ≥ 2 roky, v intervale od 12/2018 do 3/2026. Vstupné hodnoty tvorili: vek, pohlavie, dĺžka trvania ochorenia, počet predchádzajúcich liekov a posledný liek pred zmenou, dôvod zmeny, miera neurologického deficitu meraného EDSS, počet relapsov, MR výsledky. Následne boli každoročne vyhodnotené relapsy, EDSS, MR. V každom roku sa vypočítala NEDA -3 a progresia zneschopnenia nezávislá od relapsov (PIRA).

Výsledky: Celkový počet zaradených pacientov bol 639. Z dôvodu signifikantných rozdielov vo veku, dĺžke trvania ochorenia v úvode boli pacienti rozdelení na 3 skupiny. V prvej boli pacienti, užívajúci kladribín ako prvý liek, „Naivní" (n = 121). V druhej tí, ktorí prešli na kladribín z niektorého lieku „1. línie" (n = 374, DMF, TER, IFN, GA), alebo z „2-línie" (n = 143, FIN, NAT, OCR, ALEM). Výsledky favorizovali „Naivných" a „1-líniových" vo všetkých sledovaných parametroch. Pacienti s aktívnym MR v úvode, mali až o 25–35 % nižšie riziko vzniku relapsu počas liečby. Po 6.rokoch zostalo až 68.8 % „Naivných" a 60,8 % „1-líniových" so stabilným či zlepšeným EDSS, na rozdiel od „2-líniových", kde počet významne poklesol už po 2 rokoch liečby. Signifikantne vyšší počet pacientov s PIRA bol po 1. roku liečby v skupine „2-líniových". V ďalších rokoch sa rozdiely medzi skupinami stratili.

Záver: Naše výsledky ukazujú veľmi dobrú účinnosť liečby pri podávaní najmä v úvodných štádiách ochorenia.

Využití sérových lehkých řetězců neurofilament v běžné klinické praxi

Srpová B.[1], Nytrová P.[1], Uher T.[1], Cichrová M.[2], Kubala Havrdová E.[1]
[1] Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze
[2] Ústav informatiky Akademie věd České republiky, Matematicko-fyzikální fakulta UK, Praha

Úvod: Sérové lehké řetězce neurofilament (sNfL) jsou markerem axonálního poškození a reflektují aktivitu nemoci u RS. Od 1/2025 je stanovení sNfL hrazeno v ČR u pacientů s RS, což umožnilo jejich širší uplatnění v klinické praxi.
Cíl: Zhodnocení využití stanovení sNfL u pacientů s RS v rámci rutinní praxe.
Metody: sNfL byly prospektivně stanovovány v rámci rutinního klinického sledování metodou Simoa (Quanterix) u pacientů s RS léčených kladribinem. Hodnoceno bylo 576 měření u 242 pacientů (191 žen, 51 mužů) v období leden 2025–březen 2026. Vedle deskriptivního hodnocení byly trajektorie sNfL analyzovány v závislosti na době od zahájení léčby kladribinem.
Výsledky: Medián počtu měření na pacienta byl 2 (maximum 5). Opakované měření (≥ 2) mělo 189 pacientů (78 %), ≥ 3 měření 105 (43 %) a ≥ 4 měření 33 pacientů. Medián doby sledování u opakovaně měřených pacientů byl 213 dní (IQR 172–345). Hodnoty sNfL byly převážně nízké: medián 6,2 pg/ml (IQR 4,8–8,6), průměr 7,0 ± 3,3 pg/ml, rozsah 1,7–24,6 pg/mL (10.–90. percentil 3,7–11,4). Modelované trajektorie sNfL v závislosti na době od zahájení léčby byly v průběhu léčby kladribinem prakticky stabilní (kolem 6 pg/ml), bez zřetelného časového trendu a bez rozdílu mezi muži a ženami. V podskupině s nejčastějším sledováním (≥ 4 měření) byl naznačen mírný sestupný trend. Intraindividuální variabilita byla nízká (medián rozpětí maximum–minimum 2,0 pg/ml; IQR 1,2–3,2).
Závěr: Při terapii kladribinem zůstávají sNfL u většiny pacientů nízké a stabilní, což svědčí o předpokládané setrvale nízké aktivitě nemoci. Rutinní stanovení sNfL je tak v reálné praxi dostupným a objektivním markerem doplňujícím klinické a rezonanční sledování.

Neurologické manifestácie IgG4 autoimunitných ochorení – prehľad a vlastné klinické skúsenosti

Lisá I., Zubaľ R., Holkovičová S., Lisá K.
II. neurologická klinika LF UK UN akad. L. Dérera, Bratislava

IgG4 asociované ochorenia sú systémové imunitne vyvolané fibroinflamatórne stavy charakterizované lymfoplazmocytárnymi infiltrátmi bohatými na IgG4 pozitívne plazmatické bunky a variabilným stupňom fibrózy tkanív. Odhadovaná incidencia je 1,4/100 000 prípadov ročne. Hoci najčastejšie postihnuté bývajú pankreas, slinné žľazy a retroperitoneum, môžu zriedkavo postihovať aj štruktúry centrálneho a periférneho nervového systému. Diferenciálne diagnostickou výzvou sa stáva raritné izolované postihnutie nervového systému, ktoré býva veľmi zriedkavé. V CNS sa vyskytuje vo forme hypofyzitídy, orbitopatie alebo pachymeningitídy s postihnutím intrakraniálne, ale i v spinálnej lokalizácii a v PNS vo forme nodo/paranodálnej chronickej demyelinizačnej polyradikuloneuropatie. Problémom ostáva nejednotnosť diagnostických kritérií. Diagnostika sa opiera o klinicko patologický obraz podopretý radiologickými nálezmi a výsledky serologické hladín IgG4, ktoré sú však v priebehu ochorenia vzhľadom na meniacu sa aktivitu ochorenia a efekt liečby premenlivé.

Patofyziologicky sa akceptuje imunitne spúšťaný zápalový proces s následnou vaskulopatiou malých a stredných ciev a sekundárnou ischémiou alebo kompresiou z fibrotického tkaniva. Klinicky to vedie ku kraniálnym neuropatiám, cefalee, endokrinnej dysfunkcii a aj fokálnemu neurologickému deficitu. V PNS sa manifestuje najčastejšie bolestivou progresívnou senzorimotorickou polyneuropatiou, mononeuritis multiplex alebo hypertrofickou neuropatiou. Klinicky a elektrofyziologicky sa často prekrýva s CIDP. Na rozdiel od iných autoimunitných ochorení u IgG4 však terapeuticky nie je účinná liečba IVIg.

Vzhľadom na prevažujúci podiel IgG1 v IVIg, tieto nie sú schopné efektívne neutralizovať patogeneticky podstatné IgG4 ani urýchliť ich katabolizmus. Liekom prvej voľby je imunosupresia glukokortikoidmi v dostatočnej dávke, prípadne potencovaná azatioprinom a v prípade nedostatočného efektu, resp vedľajších účinkov ako najúčinnejšia sa osvedčila anti CD20 liečba rituximabom zameraná na v patogeneze ochorenia kľúčové B lymfocyty. Do budúcnosti perspektívnou sa javí i anti CD19 liečba inebilizumabom so širším ovplyvnením B bb spektra vrátane naivných a pamäťových B buniek, plazmablastov a prekurzorov plazmatických buniek. Na prezentácii vlastných pacientov z nášho pracoviska ilustrujeme pestrý klinický obraz a rôzny terapeutický efekt súčasných možností liečby.

Více než progrese: vzácná komplikace při terapii ocrelizumabem

Halúsková S., Mareš M., Bláhová L., Křivková V., Martinková A., Klíma M., Motyčka V., Ehler E., Ungermann L.
Neurologická klinika FZS Univerzity Pardubice a Nemocnice Pardubického kraje, Pardubice

Progresivní multifokální leukoencefalopatie (PML) představuje vzácnou, avšak závažnou oportunní infekci centrálního nervového systému způsobenou reaktivací John Cunningham viru (JCV) v podmínkách porušené buněčné imunity. V éře vysoce účinné léčby RS je nejčastěji spojována s terapií natalizumabem, zatímco při léčbě ocrelizumabem zůstává její výskyt mimořádně vzácný. Případy *de novo* PML vzniklé během terapie ocrelizumabem bez předchozí expozice vysoce rizikovým lékům modifikujícím průběh choroby (DMT) byly dosud v odborné literatuře popsány pouze ojediněle.

Autoři prezentují kazuistiku 72letého pacienta s primárně progresivní RS (PP-RS), u něhož se po více než třech letech léčby ocrelizumabem rozvinula de novo PML. Klinický obraz se iniciálně manifestoval progresivní poruchou visu, visuospaciálních funkcí a prostorové orientace. MR mozku zobrazila nově přítomné parieto-okcipitální léze, které byly při prvotním hodnocení interpretovány jako suspektní syndrom reverzibilní encefalopatie v zadní cirkulaci (PRES). Definitivní diagnóza byla stanovena na základě průkazu DNA JCV v mozkomíšním moku. Pacient neměl anamnézu předchozí léčby vysoce rizikovými DMT a nebyla u něj dokumentována lymfopenie ani hypogamaglobulinemie. Navzdory ukončení léčby ocrelizumabem, intenzivní symptomatické terapii a následnému terapeutickému pokusu s pembrolizumabem mělo onemocnění fatální průběh. Předkládaná kazuistika představuje podle

dostupných údajů celosvětově čtvrtý popsaný případ *de novo* PML asociované s ocrelizumabem u PP-RS. Zároveň demonstruje možnost výskytu PML i u pacientů léčených anti-CD20 terapií bez známých rizikových faktorů a podporuje hypotézu o významném podílu vyššího věku a imunosenescence v patogenezi této komplikace.

Farmakogenomika progresivní multifokální leukoencefalopatie asociované s DMD léčbou RS: analýza rizikových genetických variant v české populaci

Kleinová P.[1], Džerengová B.[1], Krulišová V.[2], Komorníková N.[3], Vachová M.[4], Michalovská R.[2], Sládková Kavínová H.[2], Mareš M.[5], Potužník P.[6], Šrotová I.[7], Vejrychová S.[7], Libertinová E.[8], Grünermelová M.[9], Houšková J.[10], Zimová D.[11], Kubala Havrdová E.[1], Horáková D.[1]

[1] Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze

[2] GHC Genetics s. r. o., Praha

[3] ReMuS, Registr pacientů s roztroušenou sklerózou, Praha

[4] Neurologické oddělení, Nemocnice Teplice, o. z., Krajská zdravotní, a. s., Teplice

[5] Neurologické oddělení, Pardubická nemocnice, Pardubice

[6] Neurologická klinika LF UK a FN Plzeň

[7] Neurologická klinika LF MU a FN Brno

[8] Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH – Motol, Praha

[9] Neurologická klinika 3. LF UK a FTN, Praha

[10] Neurologické oddělení, Nemocnice České Budějovice

[11] Neurologická klinika 3. LF UK a FNKV, Praha

Úvod: Progresivní multifokální leukoencefalopatie (PML) představuje kritickou komplikaci vysoce efektivní léčby RS pomocí tzv. disease modifying drugs (DMD). Stávající stratifikace rizika (séropozitivita protilátek proti JC viru anti-JCV, délka expozice DMD, předchozí imunosuprese) vykazuje limity v predikci individuální susceptibility. Nedávno popsané vzácné germinální varianty v genech vrozené imunity (*C8B, FCN2, STXBP2, LY9*) však otevírají možnost personalizované farmakogenomické predikce.

Cíl: Validovat asociaci publikovaných rizikových variant v genech *C8B, FCN2, STXBP2* a *LY9* s rozvojem PML v unikátním souboru českých pacientů s RS léčených pomocí DMD.

Metodika: Do multicentrické retrospektivní studie bylo zařazeno 88 pacientů s RS sledovaných v ČR, z toho 10 pacientů s verifikovanou diagnózou PML. Kontrolní soubor tvoří 78 pacientů s RS dlouhodobě exponovaných natalizumabu bez rozvoje PML. U všech subjektů byla provedena cílená genotypizace rizikových variant genů *C8B, FCN2, STXBP2, LY9* pomocí End-point PCR (Taqmann Assay, Thermofisher).

Výsledky: Statistická analýza hodnotí interskupinové rozdíly v alelických frekvencích a odds ratio (OR). Kompletní biostatistické vyhodnocení bude prezentováno v rámci sdělení.

Závěr: Studie přináší první tuzemská farmakogenomická data v kontextu PML u pacientů s RS. Verifikace těchto genetických markerů má potenciál modifikovat stávající klinické algoritmy, zvýšit bezpečnost vysoce účinné terapie a umožnit individualizovanou selekci pacientů pro léčbu natalizumabem.

EXTRAPYRAMIDOVÁ ONEMOCNĚNÍ II

„Gene silencing" a Huntingtonova nemoc: stav k 11/2026

Roth J.
Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze

Gene silencing představuje terapeutický přístup, jehož cílem je snížení exprese patologického genu a následně i tvorby toxického proteinu. Nejčastěji využívá antisense oligonukleotidy (ASO) nebo mechanizmy RNA interference, které vedou k degradaci cílové mRNA nebo blokádě její translace. U Huntingtonovy nemoci je tento přístup zvlášť významný, protože onemocnění je způsobeno expanzí CAG repetice v genu HTT, která vede ke vzniku mutantního huntingtinu (mHTT) s neurotoxickým účinkem. Cílem gene silencing je proto snížit/odstranit mHTT a tím zpomalit/zabránit neurodegeneraci. V terapii Huntingtonovy nemoci se rozlišuje alela nespecifický efekt, který snižuje expresi mutované i normální alely HTT, a alela specifický efekt, zaměřený selektivně na mutovanou alelu. Významnou novou strategií je preparát AMT-130, jednorázová genová terapie založená na AAV5-vektoru nesoucím miRNA proti HTT, podávaná stereotaktickým neurochirurgickým výkonem přímo do striata. Dosavadní klinická data naznačují, že AMT-130 může vést k dlouhodobému snížení huntingtinu a tedy může vést ke zpomalení klinické progrese onemocnění. Gene silencing tak představuje jednu z nejperspektivnějších kauzálně zaměřených strategií v léčbě Huntingtonovy nemoci, přestože nadále přetrvávají otázky týkající se především bezpečnosti a dlouhodobé účinnosti.

Celoslovenská epidemiologická štúdia pohybových porúch v rómskej populácii: protokol štúdie a prvé výsledky

Škorvánek M.[1–3], Ostrozovičová M.[1–3], Necpál J.[4], Ferenc M.[5], Balko R.[6], Baranová A.[7], Buranský M.[8], Drenčaková P.[9], Giertlová M.[3,10], Grofik M.[11], Haring J.[12], Jelenová B.[4], Gurčik L.[5], Haň V.[1,2], Jaselská S.[7], Kalafusová G.[1] Koren M.[1], Krauz M.[1], Kulcsarová K.[1,2], Kušnírová A.[13], Lacková A.[1,2], Mankos J.[1,2,14], Matisková Z.[15], Mazeriková Z.[16], Mistrik M.[17], Okálová K.[10], Orkuty Š.[1,3], Papíková J.[3], Shabatyuk O.[4], Trcková L.[2], Belák A.[18], Fricová D.[13]

[1] *Neurologická klinika LF UPJŠ Košice*
[2] *Neurologická klinika UNLP Košice*
[3] *Ústav klinických neurovied, LF UPJŠ Košice*
[4] *Neurologické oddelenie, Nemocnica AGEL Zvolen*
[5] *Neurologické oddelenie, Nemocnica AGEL Levoča*
[6] *Neurologické oddelenie, Nemocnica AGEL Komárno*
[7] *Oddelenie detskej neurológie, Detská fakultná nemocnica Košice*
[8] *Neurologická klinika, Fakultná nemocnica Nitra*
[9] *Ambulancia klinickej genetiky, UNILABS Košice*
[10] *Klinika pediatrie, Fakultná nemocnica Banská Bystrica*
[11] *Neurologická klinika, JLF UK a UNM Martin*
[12] *Neurologická klinika, Fakultná nemocnica Trnava*
[13] *II. neurologická klinika, LF UK a UNB Bratislava*
[14] *Neurologické oddelenie, Nemocnica Bardejov*
[15] *Neurologické oddelenie, Nemocnica Vranov nad Topľou*
[16] *Ambulancia klinickej genetiky, UNILABS Humenné*
[17] *Ambulancia klinickej genetiky, UNILABS Spišská Nová Ves*
[18] *Ústav antropológie SAV Bratislava*

Cieľ: Stanoviť prevalenciu a spektrum pohybových porúch v rámci celonárodného populačného skríningu rómskej populácie.
Úvod: Rómovia predstavujú jednu z najmenej preskúmaných etnických menšín v Európe. Údaje o prevalencii, klinickom spektre a genetickom pozadí pohybových porúch v tejto populácii sú stále veľmi obmedzené.
Metódy: Realizovali sme celoslovenskú epidemiologickú štúdiu pohybových porúch v rómskej populácii. Bola použitá dvojkoľajná stratégia náboru účastníkov. Pre Rómov integrovaných do majoritnej populácie (približne 50 % rómskej populácie) boli prostredníctvom mailingov a odborných podujatí oslovení neurológovia, detskí neurológovia, všeobecní lekári pre dospelých a pediatri z celého Slovenska.

Pre Rómov žijúcich v segregovaných komunitách bol implementovaný dvojstupňový skríningový prístup. V spolupráci s organizáciou Ministerstva zdravotníctva SR Zdravé regióny bolo vyškolených 286 asistentov podpory zdravia z 31 regionálnych skupín v rozpoznávaní fenomenológie pohybových porúch. Tí následne realizovali aktívny terénny skríning formou návštev domácností s cieľom identifikovať osoby s možnými príznakmi pohybových porúch. U suspektných prípadov bolo následne vykonané detailné klinické fenotypovanie a odber biologického materiálu prostredníctvom celoslovenskej siete neurológov špecializovaných na pohybové poruchy, detských neurológov a klinických genetikov.
Výsledky: V skupine integrovaných Rómov bolo identifikovaných 143 pacientov, z toho 15 s dominantným parkinsonským syndrómom, 54 s dominantnou dystóniou, 4 s dominantnou choreou, 5 s dominantným myoklonom, 18 s dominantným tremorom, 28 s dominantnou ataxiou a 19 so zmiešanými pohybovými poruchami.

V skupine marginalizovaných Rómov bol skríning realizovaný v 282 lokalitách pokrývajúcich 228 150 obyvateľov. Doposiaľ bolo identifikovaných 1471 suspektných prípadov pohybových porúch, pričom nábor stále prebieha. Z nich 593 osôb odmietlo úvodný skríning a 226 ďalšie vyšetrenie. Zo zostávajúcich 652 osôb bolo doposiaľ klinicky vyšetrených 421, pričom u 207 (49,1 %) sa prítomnosť pohybovej poruchy nepotvrdila. Potvrdené prípady zahŕňali 38 pacientov s dominantným parkinsonským syndrómom, 78 s dominantnou dystóniou, 4 s dominantnou choreou, 6 s dominantným myoklonom, 47 s dominantným tremorom, 27 s dominantnou ataxiou a 14 so zmiešanými pohybovými poruchami. Zároveň bolo zaradených 443 nepríbuzných zdravých kontrol a 193 rodičov pacientov. Priemerný vek účastníkov bol 38,1 ± 21,6 roka a 38 % tvorili muži.
Záver: Táto štúdia predstavuje prvé systematické skúmanie pohybových porúch v rómskej populácii. Vytvára rozsiahlu databázu hypokinetických, hyperkinetických a ataktických syndrómov, ktorá umožní budúce analýzy sociálnych, environmentálnych a genetických faktorov ovplyvňujúcich prevalenciu pohybových porúch v rómskych komunitách.
Táto štúdia bola podporená z Plánu obnovy a odolnosti SR v rámci výzvy „Veľké projekty pre genturou ch výskumníkov" (grant č. 09I03-03-V03-0000), Agentúrou na podporu výskumu a vývoja (APVV-22-0279) a Vedeckou grantovou genturou MŠVVaM SR a SAV (VEGA 1/0826/25).

Humánne prionózy – Creutzfeldtova-Jakobova choroba – aktuálne koncepty

Kurča E., Skáčik P., Sivák Š., Grofik M.
Neurologická klinika JLF UK a UNM, Martin

Prednáška podáva ucelený náhľad na problematiku humánnych priónových ochorení v roku 2026. Epidemiológia ukazuje nárast počtu prípadov, ktorý kopíruje dostupnosť pokročilých diagnostických metód vo vyspelých krajinách. Osobitnú pozornosť zasluhujú regionálne nahromadenia genetických foriem CJch. Dáta nám zároveň signalizujú praktické ukončenie éry nového variantu CJch ako aj iatrogénnych foriem ochorenia. Diagnostický proces získal v posledných rokoch potrebnú presnosť a efektivitu zavedením priamej detekcie patologického prionového proteínu v likvore, ale aj v iných tkanivách. Rovnako analýza celého génu priónového proteínu zachytáva celé spektrum patogénnych mutácií a nepatogénnych polymorfizmov. V súčasnosti narastá počet pacientov s diagnózou Gerstmann Straussler Scheinkerovej choroby ako aj fatálnej insomnie, ktoré sú považované za extrémne vzácne nozologické jednotky a to aj v skupine humánnych priónových ochorení, kde samotná CJch predstavuje raritne sa vyskytujúcu entitu. Aktuálny výskum CJch sa okrem patogenézy ochorenia sústreďuje na terapeutické ciele či už ide o monoklonové protilátky alebo tzv. gene silencing techniky. V SR sa v regióne endemického výskytu CJch rozbieha aj klinicko – epidemiologická štúdia s odbermi genetického materiálu prvostupňových príbuzných pacientov zároveň s pravidelnými odbermi a analýzou krvi, moču a výterov z tonzíl.

Genetické varianty v populaci s endemickým neurodegenerativním parkinsonismem identifikované pomocí celogenomového sekvenování

Menšíková K.[1], Kolaříková K.[2], Vodička R.[2], Kaňovský P.[1]
[1] *Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd LF UP a FN Olomouc*
[2] *Ústav lékařské genetiky LF UP a FN Olomouc*

Cíl: V izolované oblasti ČR byla zjištěna vysoká prevalence neurodegenerativního parkinsonismu dokumentovaná rozsáhlým rodokmenem. K identifikaci genetických faktorů v této populaci byla použita studie celogenomového sekvenování (WGS), jelikož předchozím cíleným ani celoexomovým sekvenováním nebyla identifikována žádná „founder" mutace.

Metodika: Studie WGS byla provedena u 53 probandů z endemické oblasti a u 21 kontrolních jedinců s parkinsonismem, bez jakékoli souvislosti s touto oblastí. Probandi ze studované oblasti zahrnovali celkem 21 symptomatických a 32 asymptomatických jedinců; z nich 14 symptomatických a jejich 12 asymptomatických příbuzných pocházelo z rozsáhlého rodokmenu. DNA byla izolována z periferní krve metodou vysolování a knihovny WGS byly připraveny pomocí soupravy Illumina TruSeq DNA PCR-free; sekvenování bylo provedeno pomocí NovaSeq 6000. Pro analýzu dat a anotaci byl použit Varsome Clinical a jako referenční genom byl stanoven hg38. Detekované varianty byly filtrovány dle definovaných podmínek a jejich možný patogenní dopad byl vyhodnocen pomocí in silico predikčních nástrojů.

Výsledky: Po anotaci a filtrování byly identifikovány patogenní genetické varianty v genech *LRRK2, MT-ATP-8 SLC18A2, PAK6 GIGYF2* a *PCBD1*. Čtyři z nich vykazovaly segregaci v rámci jednotlivých podrodin rodokmenu; v jedné podrodině byla přítomna kosegregace dvou z nich u více symptomatických probandů.

Závěr: V populaci s endemickým výskytem neurodegenerativního parkinsonismu bylo pomocí WGS studie identifikováno několik patogenních variant segregujících v podrodinách velkého rodokmenu. Jejich specifické dopady a možné interakce budou dále studovány pomocí funkčních analýz.

Studie byla podpořena granty Ministerstva zdravotnictví ČR NW25-04-00194, Interní grantové agentury Lékařské fakulty Univerzity Palackého IGA-LF-2026-007 a grantem Ministerstva zdravotnictví ČR – koncepční rozvoj výzkumné organizace – MH CZ – DRO (FNOL,00098892)

Hereditární spastické paraparézy: od genetické diagnózy k cílené léčbě – zkušenosti národního centra

Paulasová Schwabová J.[1,2], Novotná L.[2], Uhrová Mészárosová A.[3], Šafka Brožková D.[3], Vyhnálková E.[4], Martinkovič L.[1], Kövary M.[5], Terzipetková L.[5], Mikšík L.[6], Vyhnálek M.[1]
[1] *Centrum hereditárních ataxií, Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha*
[2] *Centrum hereditárních ataxií, Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FNMH, Praha*
[3] *Neurogenetická laboratoř, Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FNMH, Praha*
[4] *Centrum hereditárních ataxií, Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNMH, Praha*
[5] *Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství 2. LF UK a FNMH, Praha*
[6] Klinika zobrazovacích metod 2. LF UK a FNMH, Praha

Centrum hereditárních ataxií zajišťuje diagnostiku a péči o pacienty s hereditárními spastickými paraparézami (HSP) napříč věkovým spektrem. Jedná se o skupinu vzácných dědičných neurodegenerativních onemocnění centrálního motoneuronu, jejichž hlavním projevem je progredující spasticita dolních končetin. Rozlišujeme dvě základní formy onemocnění – nekomplikovanou formu charakterizovanou izolovaným pyramidovým syndromem s převahou na dolních končetinách, a komplikovanou, u které jsou přítomny další příznaky jako periferní neuropatie, ataxie, epilepsie, kognitivní či extrapyramidové poruchy.
Na souboru 76 pacientů sledovaných v Centru hereditárních ataxií představujeme klinické spektrum onemocnění, genetické příčiny, a aktuální i nastávající terapeutické možnosti.

V úzké spolupráci neurologa a genetického pracoviště byla příčina nalezena u 39 (51 %) pacientů s HSP (24 žen; 35 dospělých), z toho 12 HSP typu SPG4, tři SPG3A, šest s SPG7 a čtyři s SPG11. V této skupině je 25 pacientů s komplexní formou HSP a zbylých 12 s čistou formou. Jedná se zejména o pacienty ze skupiny SPG4. V rodině SPG3A byl nalezen jeden člen s čistou formou a druhý se stejnou mutací s komplexními projevy. U 37 pacientů s klinickou diagnózou HSP (20 žen; 29 dospělých) nebyla dosud genetická příčina nalezena.

Onemocnění má vysoce variabilní věk manifestace a fenotypickou variabilitu i v rámci jednotlivých podtypů či jedné rodiny. Centralizace péče umožňuje komplexní multioborovou péči, společný registr pak koordinaci výzkumu v rámci evropské sítě referenčních pracovišť a v budoucnu i zapojení do výzkumných terapeutických studií.

Dlouhodobý vývoj freezingu chůze po hluboké mozkové stimulaci u Parkinsonovy nemoci: role předoperačního stavu a odpovědi na levodopu

Papáček O.[1], Růžička F.[1], Urgošík D.[2], Jech R.[1], Růžička E.[1]

[1]Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze

[2] Oddělení stereotaktické a funkční neurochirurgie, FNMH – Homolka, Praha

Úvod: Freezing chůze (FOG) představuje závažný a často obtížně léčitelný symptom Parkinsonovy nemoci (PN). Přestože hluboká mozková stimulace subtalamického jádra (STN DBS) přináší významné zlepšení motorických příznaků, její efekt na FOG zůstává variabilní. Cílem studie bylo zhodnotit dlouhodobý vývoj FOG po DBS a identifikovat předoperační faktory predikující pooperační průběh.

Metody: Do retrospektivní studie bylo zařazeno 91 pacientů s PN po bilaterální STN DBS s mediánem sledování 36 měsíců. Předoperační vyšetření zahrnovalo L-dopa test, neuropsychologické vyšetření, hodnocení FOG pomocí položek 2.13 a 3.11 škály MDS-UPDRS, stanovení ekvivalentní denní dávky levodopy (LEDD) a klasifikaci fenotypu vč. typu s posturální instabilitou a poruchou chůze (PIGD). Časná odpověď na L-dopu a DBS byla definována jako zlepšení o ≥ 1 bod v položkách hodnotících FOG po 3 měsících. Dlouhodobým výsledkem byl výskyt FOG během sledování ve stavech Med-OFF/DBS-ON a Med-OFF/DBS-OFF. U podskupiny 44 pacientů byla provedena videoanalýza chůze s otočkou. Statistické zpracování zahrnovalo Fisherův exaktní test a logistickou regresi.

Výsledky: Předoperační přítomnost FOG významně predikovala pooperační FOG jak ve stavu Med-OFF/DBS-OFF (OR = 4,03; 95% CI 1,44–11,29; p = 0,012), tak Med-OFF/DBS-ON (OR = 3,53; 95% CI 1,23–10,20; p = 0,024). Během 36 měsíců se *de novo* FOG rozvinul u 47,6 % pacientů bez předoperačního FOG. Odpověď FOG na L-dopu významně predikovala časné zlepšení po DBS (OR = 2,55; 95% CI 1,05–6,21; p = 0,047). Kognitivní testy, LEDD ani fenotyp PIGD neměly prediktivní hodnotu. Videoanalýza potvrdila, že pacienti s předoperačním FOG měli sedminásobně vyšší pravděpodobnost přetrvávání FOG po jednom roce (OR = 7,0; 95% CI 1,50–32,72; p = 0,015).

Závěr: Předoperační FOG a jeho odpověď na L-dopu představují klíčové prognostické ukazatele výsledků chůze po DBS. Vysoký výskyt de novo FOG a přetrvávání obtíží u pacientů s předoperačním FOG podporují představu progresivního a multisystémového charakteru poruch chůze u Parkinsonovy nemoci.

Podpořeno grantem AZV NW24-04-00259.

Efekt dlouhodobě aplikované bezlepkové diety na klinické příznaky Parkinsonovy nemoci

Brožová H.[1], Gentileová T.[1], Fialová M.[1], Rusz J.[2], Kubjatková M.[1], Poláková K.[1]

[1] Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd 1. LF UK a VFN v Praze

[2] Katedra teorie obvodů, Fakulta Elektrotechnická, ČVUT v Praze

Úvod: U pacientů s Parkinsonovou nemocí (PN) byl prokázán chronický střevní zánět, který může podporovat agregaci α-synukleinu. Bezlepková dieta (gluten-free diet; GFD) představuje potenciální strategii ke zmírnění střevního zánětu a ovlivnění klinického průběhu onemocnění.

Cíl: zhodnotit vliv dlouhodobě aplikované GFD diety na motorické a kognitivní funkce, kvalitu života u pacientů s PN.

Metodika: v prospektivní randomizované studii se zaslepeným hodnocením bylo vyšetřeno 57 pacientů s PN, z nich 30 dodržovalo 12 měsíců GFD (11 žen, věk 65,2 ± 7,5 roku, trvání PN 8 ± 5 let, BMI 26,9 ± 5). Kontrolní soubor na standardní dietě tvořilo 27 pacientů (14 žen, věk 63,8 ± 6,7 roku, trvání PN 6 ± 4 let, BMI 28,6 ± 5). Klinický stav byl hodnocen vstupně, po 6 týdnech a 12 měsících pomocí MDS-Unified Parkinson's Disease Rating Scale (MDS-UPDRS I-IV), Montreal Cognitive Assessment (MoCA), Timed Up and Go (TUG), dotazníku kvality života Parkinson's Disease Questionnaire (PDQ-39) a laboratorních parametrů.

Výsledky: Studie potvrdila bezpečnost, toleranci a vysokou adherenci pacientů s PN k GFD. U GFD skupiny došlo ke zlepšení kognitivních funkcí ve srovnání s kontrolní skupinou (p = 0,046). Vliv na motorické funkce nebyl prokázán. U pacientů na GFD byl prokázán proti kontrolám pokles tělesné hmotnosti (p = 0,03) a procenta tělesného tuku (p = 0,028). Mezi skupinami byly významné rozdíly v dynamice lipidového spektra (p < 0,05 LDL a HDL; p < 0,001 celkový cholesterol). V GFD bylo referováno zlepšení kvality života hodnocené pomocí PDQ-39 (p = 0,005) v čase i v porovnání s kontrolní skupinou (p = 0,035).

Závěr: Dlouhodobá bezlepková dieta představuje u pacientů s PN bezpečný a dobře tolerovaný přístup, který může příznivě ovlivnit kognitivní funkce a kvalitu života, ale neovlivňuje motorické funkce. Potvrzení těchto výsledků a detailnější zhodnocení terapeutického potenciálu této dietní intervence vyžaduje další studie.

Studie vznikla za podpory Ministerstva zdravotnictví ČR (AZV), grant NU21-04-00443.

Adjuvantná terapia Parkinsonovej choroby – proteomické dôkazy

Grofik M.[1], Korenčíková A.[2,3], Šofranko J.[2], Grendár M.[2], Gazdarica M.[4], Huňarová N.[2], Ižarik Verešpejová A.[2], Škorvanová M.[2], Chien Li-Sheng[2,5], Gužiková J.[3], Labajová N.[6], Bednarčík P.[3,7], Sivák Š.[1], Žilka N.[6], Kurča E.[1], Kolisek M.[2]

[1] Neurologická klinika, Jesseniova LF v Martine, UKB, Martin

[2] Biomedicínske centrum Martin, Jesseniova LF v Martine, UKB, Martin

[3] Slovenské liečebné kúpele Piešťany, ENSANA Group, Piešťany

[4] Ústav aplikovaných biotechnológií, a. s., Vedecko-technický park, UP, Olomouc

[5] Katedra molekulárnej biológie, Prírodovedecká fakulta, UKB, Bratislava

[6] Ústav neuroimunológie, Slovenská akadémia vied, Bratislava

[7] Ústav verejného zdravotníctva, Jesseniova LF v Martine, UKB, Martin

Úvod: Parkinsonova choroba je multisystémové ochorenie, pri ktorom farmakologická liečba často nedokáže dostatočne ovplyvniť systémové narušenie homeostázy organizmu. Hoci rehabilitačná liečba vykazuje sľubné klinické výsledky, molekulárna podstata toho, ako tieto intervencie ovplyvňujú biologické dráhy súvisiace s ochorením, zostáva nepreskúmaná.

Cieľ: Cieľom tejto pilotnej štúdie bolo zhodnotiť klinický a biologický účinok 21-dňového kúpeľno-rehabilitačného programu „Parkinson SPA Recovery", ktorý zahŕňal sírovodíkovú balneoterapiu, špecifickú neurorehabilitáciu a cielenú nutričnú intervenciu.

Metódy: Do štúdie bolo zaradených 32 pacientov, pričom ich stav pacientov bol hodnotený pred a po uvedenej liečebnej intervencii pomocou klinických škál zameraných na kvalitu života, motorické funkcie a samostatnosť v denných aktivitách (PDQ-39, mPAS a ADL). Súčasne boli analyzované zmeny v krvnej plazme pomocou rozsiahleho proteomického vyšetrenia, ktoré umožnilo sledovať približne 6 000 proteínov a ich zapojenie v rôznych biologických dráhach.

Výsledky: Po liečbe sa preukázalo signifikantné zlepšenie kvality života, funkčnej samostatnosti a motorických schopností. Proteomická analýza potvrdila koordinované biologické zmeny sprevádzajúce klinické zlepšenie a identifikovala sieť proteínových zmien sústredenú okolo regulačnej osi interferón-γ – ubikvitín B. Pokles zápalovej aktivity sa prejavil najmä v oblasti interferónovej signalizácie, dokumentovaný znížením interferónu-γ . Súčasne boli pozorované zmeny v systéme spracovania a odbúravania poškodených bielkovín vrátane poklesu ubikvitínu B. Analýza biologických dráh GSEA preukázala špecifické oslabenie proteomického profilu asociovaného s Parkinsonovou chorobou.

Záver: 21-dňový kúpeľno-rehabilitačný program „Parkinson SPA Recovery" bol asociovaný nielen s klinickým zlepšením, ale aj s merateľnou systémovou proteomickou odpoveďou naznačujúcou zníženie zápalovej aktivity, bunkového stresu a markerov mitochondriálneho poškodenia. Tieto výsledky poskytujú racionálny biologický a vedecký základ pre uplatnenie neurorehabilitačnej liečby ako opodstatnenej adjuvantnej terapie pri Parkinsonovej chorobe.

NEUROOFTALMOLOGIE

Zrakové kortikální syndromy

Rusina R.
Neurologická klinika FN Hradec Králové

Přehledové sdělení o kortikálních poruchách zraku a vizuální percepce, vedle kortikální reprezentace hlavních vizuálních vstupů bude diskutován koncept ventrálního a dorzálního zrakového okruhu, supranukleární porucha okulomotoriky, a slavné syndromy (Bálintův syndrom, Antonův syndrom, Capgrasův syndrom a syndrom Charlese Bonneta).

Klinický význam VEP v diagnostice poruch zrakové dráhy

Havránková R.
Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze

Zrakové evokované potenciály (VEP) představují neinvazivní elektrofyziologickou metodu umožňující objektivní posouzení funkční integrity zrakové dráhy od sítnice až po primární zrakovou kůru. Klasickou neurologickou indikací VEP je demyelinizační postižení zrakového nervu. U RS kromě diagnostiky akutní optické neuritidy mohou VEP objektivizovat následky prodělané neuritidy a odhalit i klinicky němé postižení zrakové dráhy. Jejich význam se nyní opět zvyšuje v souvislosti s novými diagnostickými kritérii RS, která zohledňují postižení optického nervu jako samostatné anatomické lokalizace. VEP jsou užitečným doplňkem OCT a MR, protože na rozdíl od strukturálních metod poskytují přímou informaci o funkci zrakové dráhy. V diferenciální diagnostice zánětlivých optických neuropatií mohou být VEP využity rovněž u neuromyelitis optica spectrum disorder (NMOSD) a MOG-IgG asociovaného onemocnění (MOGAD). Optická neuritida je u obou jednotek častým klinickým projevem a může vést k závažnému poškození zrakové funkce. VEP zde umožňují objektivizovat funkční deficit a mohou být využity při longitudinálním sledování, jejich nález však sám o sobě nerozlišuje etiologii optické neuritidy. Další oblastí využití VEP jsou kompresivní, ischemické, toxické, nutriční a hereditární optické neuropatie. V kombinaci s elektroretinografií mohou VEP pomoci odlišit retinální dysfunkci od postretinálního postižení. Vícekanálové VEP mohou přispět k průkazu a lokalizaci chiasmatických a retrochiasmatických lézí, např. u nádorů, cévních lézí nebo jiného strukturálního postižení CNS; současný standard ISCEV tuto možnost uvádí jako doplňkovou, nestandardizovanou metodiku. VEP tedy zůstávají cennou funkční metodou v neurologické diagnostice při postižení optického nervu a zrakové dráhy. Jejich hlavní předností je schopnost prokázat funkční postižení i při minimálním klinickém či strukturálním nálezu. Nevýhodou je jejich nízká specificita. Výsledek VEP není možné interpretovat izolovaně, ale vždy v kontextu anamnézy, neurologického a oftalmologického vyšetření, perimetrie, OCT, MR aj.

Pattern-reversal a motion onset VEP: komplementární pohled na zrakovou dráhu

Kremláček J.
Ústav lékařské biofyziky, LF UK v Hradci Králové

Zrakově evokované potenciály (VEP) při reverzaci šachovnice jsou rozšířeným elektrofyziologickým vyšetřením v neurologii. Pro vyšetření zrakové dráhy lze s výhodou použít i jiný zrakový podnět – náhlý nástup pohybu (motion onset VEP). V příspěvku obě metody porovnáváme z pohledu hradecké elektrofiziologické laboratoře, která se motion onset VEP dlouhodobě věnuje. Rozdíly mezi oběma modalitami vyplývají z prostorově-časových vlastností podnětu. Reverzace šachovnice s malými poli a vysokým kontrastem aktivuje převážně parvocelulární systém. Odpověď s dominantní vlnou P100 vzniká především v primární zrakové kůře a navazuje na ventrální kortikální proud. Pohybový podnět s nízkým kontrastem a nízkou prostorovou frekvencí naopak stimuluje zejména magnocelulární systém. Dominantní vlna N2 s latencí kolem 160–200 ms je generována v extrastriátové oblasti MT/V5 a odráží zpracování v dorzálním proudu. Z toho plynou praktické důsledky. Amplituda P100 výrazně klesá s rozostřením obrazu, takže nekorigovaná refrakční vada může vést k nesprávné interpretaci. Motion onset VEP jsou vůči rozostření a snížení kontrastu podstatně odolnější. Obě modality se také liší citlivostí k jednotlivým onemocněním. U RS, u metabolických a toxických encefalopatií nebo při hodnocení vývoje a stárnutí zrakového systému mohou motion onset VEP zachytit změny, které reverzační VEP neodhalí, a naopak. Reverzační a motion onset VEP nechápeme jako konkurenční metody. Každá z nich postihuje jinou část zrakové dráhy, a pokud se vyšetří obě, poskytují ucelenější informaci o jejím funkčním stavu. Širšímu klinickému využití motion onset VEP by pomohlo sjednocení stimulačních parametrů a normativních dat.

Okulárny flutter a opsoklonus – diferenciálna diagnostika a analýza kazuistík pomocou videonystagmografie

Skáčik P.
Neurologická klinika JLF UK a UNM, Martin

Okulárny flutter a opsoklonus predstavujú zriedkavé poruchy okulomotoriky charakterizované mimovoľnými vysokofrekvenčnými sakadickými osciláciami. Najčastejšie sa spájajú s paraneoplastickými a autoimunitnými ochoreniami, avšak ich výskyt bol opísaný aj pri širšom spektre neurologických diagnóz. Autori v tejto prednáške na základe série vlastných prípadov analyzujú spektrum sakadických oscilácií typu flutter-opsoklonus zaznamenaných pomocou videookulografie u dospelých pacientov s rôznymi neurologickými ochoreniami. Súčasne poskytujú prehľad výskytu týchto okulomotorických porúch aj pri menej často diskutovaných neurologických diagnózach vrátane autoimunitných, neurodegeneratívnych, demyelinizačných a priónových ochorení. Cieľom prednášky je tiež poukázať na komplexnosť analýzy očných pohybov, keďže spektrum pozorovaných porúch môže byť veľmi široké a ich diferenciálna diagnostika býva často náročná. Prezentované

pozorovania rozširujú poznané etiologické spektrum porúch zo spektra flutter-opsoklonus vznikajúcich v dospelosti a zdôrazňujú ich význam ako klinických markerov potenciálne závažných neurologických ochorení. Objektívne zaznamenávanie očných pohybov pomocou videookulografie alebo videonystagmografie môže významne prispieť k ich včasnej identifikácii a malo by byť zvažované najmä u pacientov s neobjasnenými cerebelárnymi syndrómami, encefalopatiami alebo komplexnými poruchami hybnosti.

Diagnostická kritéria a změny v léčebných postupech MOGAD a NMOSD

Nytrová P.[1], Krčmářová E.[2], Menkyová I.[1], Cichrová M.[3], Srpová B.[1], Lízrová Preiningerová J.[1], Beroušková B.[1], Tymich A.[2], Protivová E.[2], Černý V.[2], Hrdý J.[2]

[1] Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze

[2] Ústav klinické imunologie a alergologie 1. LF UK a VFN v Praze

[3] Ústav informatiky Akademie věd České republiky v Praze

Cíl práce: Neuromyelitis optica a onemocnění jejího širšího spektra (NMOSD) a onemocnění asociované s protilátkami proti myelinovému oligodendrocytárnímu glykoproteinu (MOGAD) jsou autoimunitní onemocnění centrálního nervového systému postihující zrakové nervy a míchu. Klinicky se do značné míry překrývají a v praxi je odlišuje především průkaz autoprotilátek AQP4-IgG a MOG-IgG. Aktivace komplementu je výraznější u NMOSD, kde vede k náboru neutrofilů, které jsou nacházeny v aktivních ložiscích i v likvoru. Cílem práce bylo zjistit, zda se obě onemocnění kromě autoprotilátkového profilu liší i mírou zapojení komplementu a fenotypem neutrofilů periferní krve v relapsu, v remisi a dle zavedené léčby.

Materiál a metody: Průtokovou cytometrií byla analyzována periferní krev 25 pacientů s NMOSD, 23 pacientů s MOGAD a 28 zdravých dárců. Neutrofily byly definovány jako CD15+CD14-CD16+ a hodnoceny z hlediska zrání a aktivace (CD16, CD62L, CD10, CD101, CD64) a exprese komplementových receptorů CR1 (CD35), CR3 (CD11b) a CR4 (CD11c). Aktivace komplementu byla stanovena v séru pomocí multiplex ELISA kitu zahrnujícího složky klasické a alternativní dráhy.

Výsledky: V atace byl u obou diagnóz zvýšen poměr neutrofilů k lymfocytům a patrný posun k nezralým neutrofilům (CD10-CD101+) s aktivačním fenotypem (CD64+, CD62L–). Aktivace komplementu byla nejvýraznější u NMOSD, kde spolu s odchylkami ve fenotypu neutrofilů přetrvávala i v remisi. U pacientů s vyšší aktivací komplementu byla zjištěna dysregulovaná exprese komplementových receptorů CD35, CD11b a CD11c.

Závěr: NMOSD i MOGAD provází v atace expanze nezralých a aktivovaných neutrofilů, u NMOSD však přetrvává i v remisi spolu se silnější aktivací komplementu, což naznačuje možný podíl chronicky aktivovaných neutrofilů na sklonu k relapsům. Předmětem dalšího výzkumu budou funkční vlastnosti neutrofilů a jejich vztah k aktivaci komplementu.

Práce byla podpořena AZV NU23-05-00462.

LÉČBA EPILEPSIE

Staré a starší léky – stále je potřebujeme?

Marusič P.

Neurologická klinika, Centrum pro epilepsie Motol, 2. LF UK a FNMH – Motol, Praha

Starší protizáchvatové léky (ASM) – jako jsou karbamazepin, valproát sodný, fenytoin a fenobarbital – by se u vybraných pacientů s epilepsií měly i nadále používat, ačkoli spíše pouze v určitých klinických situacích. Rozhodnutí o použití či nepoužití staršího léku záleží na pečlivém zvážení účinnosti, profilu nežádoucích účinků, interakcí, věku pacienta a teratogenních rizik. Důvodem pro použití může být vysoká účinnost, zvlášť u některých specifických syndromů. Oproti tomu stojí rizika vysokého interakčního potenciálu, rizika teratogenní, horší snášenlivost a chronická toxicita, obecně pak vyšší zejména u starších dospělých. U této věkové skupiny pak nejsou starší ASM jistě indikovány jako léky první volby, otázkou je, zda vůbec a případně kdy je zaměnit v případě jejich dlouhodobého užívání u pacienta, který je bez záchvatu a zatím se neobjevil zjevný důvod, který by si změnu vynutil.

Nové a novější léky v klinické praxi

Strýček O.

I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně

V posledních letech se možnosti farmakologické léčby epilepsie významně rozšířily o řadu nových protizáchvatových léčiv (ASM). Jejich zavedení přineslo širší možnosti individualizace léčby s ohledem na typ záchvatů a epilepsie, komorbidity, lékové interakce a profil nežádoucích účinků a současně rozšířilo možnosti dosažení významné redukce záchvatů, případně i bezzáchvatovosti, u části pacientů s vysoce farmakorezistentní epilepsií. Některá novější ASM současně nabízejí příznivější farmakokinetické vlastnosti a jednodušší použití v klinické praxi. Přednáška se zaměří na praktické postavení novějších ASM v léčbě dospělých pacientů s epilepsií, jejich účinnost, tolerabilitu a specifické výhody a limitace. Diskutovány budou rovněž principy racionální volby a kombinace ASM a otázka, do jaké míry mohou novější léčiva ovlivnit současnou léčebnou strategii u pacientů s obtížně léčitelnou epilepsií.

Záchvaty sdružené s autoimunitou a autoimunitní epilepsie

Krýsl D.

Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha

Epileptické záchvaty a epilepsie mohou být podmíněny autoimunitními mechanizmy. Prudký rozvoj neuroimunologie v posledních dekádách – umocněný objevem patogenních protilátek proti povrchovým a synaptickým antigenům – vzbudil značný zájem o imunoterapii záchvatů. Tento zájem pramení především z vysoké účinnosti imunomodulace u autoimunitních encefalitid, jejichž dominantním klinickým projevem bývají právě akutní symptomatické záchvaty. U pacientů s epilepsií (jakožto chronickým onemocněním) je však efekt imunoterapie limitovaný. Důvodem je pravděpodobně fakt, že zánět zde již nepředstavuje jediný epileptogenní a iktogenní faktor; do popředí vystupují procesy jako akutní a chronická neuroplasticita, neuronální ztráta, aberantní přestavba neuronálních sítí či gliální dysfunkce.

Mezinárodní liga proti epilepsii (ILAE) tuto patofyziologickou odlišnost plně reflektuje ve své klasifikaci. Striktně tak rozlišuje akutní symptomatické záchvaty v rámci autoimunitní encefalitidy od epilepsie sdružené s autoimunitou. Rozlišení těchto dvou entit má zásadní dopad na strategii léčby. Zatímco u akutních encefalitid představuje včasná a dostatečně razantní imunoterapie primární nástroj k potlačení záchvatů a prevenci strukturálního poškození mozku, u chronické autoimunitní epilepsie je indikace dlouhodobé imunosuprese podstatně složitější. Její účinnost klesá a vyžaduje pečlivě zvažovanou kombinaci s klasickými protizáchvatovými léky (ASM). Hranice mezi těmito dvěma modelovými situacemi je však mnohdy neostrá. V posledních letech se terapeutické možnosti rozšiřují od nespecifické imunosuprese k vysoce cíleným modalitám. Významným milníkem je zavedení anti-interleukinové léčby (zejména antagonistů IL-1 a IL-6) u refrakterního status epilepticus typu NORSE/FIRES. Dalším zásadním posunem je definování tzv. terapeutického okna („window of opportunity") u specifických syndromů. Příkladem je farmakorezistentní meziotemporální epilepsie s protilátkami proti GAD65, kde je časná imunoterapie často jedinou možností, jak u záchvatů dosáhnout terapeutické odpovědi dříve, než dojde k ireverzibilnímu strukturálnímu postižení. Cílem tohoto sdělení je seznámit posluchače s aktuálními poznatky na poli autoimunitně podmíněných záchvatů a epilepsie, s primárním důrazem na optimalizaci imunoterapeutických postupů v klinické praxi.

Familiárna epileptická encefalopatia v dospelosti spojená s variantom KCNQ2 p.(Arg214Trp)

Christová P.[1,2], Ostrozovičová M.[1–3], Neupauerová J.[4], Škorvánek M.[1–3], Gdovinová Z.[1,2], Feketeová E.[1,2]

[1] *Klinika neurológie, LF Univerzita Pavla Jozefa Šafárika, Košice*

[2] *Univerzitná nemocnica L. Pasteur, Košice*

[3] *Ústav klinických neurovied, LF, Univerzita Pavla Józefa Šafárika, Košice*

[4] *Ústav lekárskej biológie, LF, Univerzita Pavla Józefa Šafárika, Košice*

Patogénne varianty génu *KCNQ2* tvoria základ širokého fenotypového spektra od vekovo ohraničenej (rodinnej) novorodeneckej epilepsie (SeLNE) až po vývojovú a epileptickú encefalopatiu či izolované mentálne postihnutie. *KCNQ2* kóduje podjednotky napäťovo riadeného draslíkového kanála, ktorý sa podieľa na neuronálnej excitabilite. Epilepsia súvisiaca s *KCNQ2* je prevažne popisovaná v pediatrických kohortách, zatiaľ čo údaje o priebehu v dospelosti zostávajú obmedzené. Opakujúci sa variant missense *KCNQ2* s. (Arg214Trp) bol popísaný v jedinej rodine s predpokladaným fenotypom SeLNE, ale bez sledovania v dospelom veku. Uvádzame rodinu s dvoma dospelými nosičmi heterozygotného variantu *KCNQ2* p.(Arg214Trp), vrátane dlhodobého sledovania až do dospelosti, resp. úmrtia (vo veku 35 a 71 rokov). Obaja jedinci mali skorý nástup epilepsie, s relapsujúcim priebehom, ktorý sa vyznačoval

predĺženým obdobím bez záchvatov a následným návratom záchvatovej aktivity v dospelosti. Bolo dokumentované psychomotorické oneskorenie so stredne ťažkou intelektovou dysfunkciou. V objektívnom náleze s ataxiou a poruchu jemnej motoriky. Otec vykazoval miernejšiu kognitívnu poruchu a neskôr v živote sa u neho vyvinuli ďalšie komorbidity, vrátane závažnej osteoporózy a poškodenia sluchu. Tieto zistenia spochybňujú koncept *KCNQ2* p.(Arg214Trp) ako vekovo ohraničeného epileptického syndrómu a naznačujú širšie fenotypové spektrum s pretrvávaním epilepsie a súvisiacimi neurologickými a neneurologickými komorbiditami až do dospelosti.

KOGNITIVNÍ NEUROLOGIE II
DEMENTIA

Cesta pacienta v době AI, digitalizace a biologické léčby

Hort J.
Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha

Nové technologie a možnosti léčby mění cestu pacienta s kognitivním deficitem zdravotním systémem a kladou nové nároky na organizaci péče. Výrazná regulatorní a administrativní zátěž v EU i ČR v současnosti zpomaluje zavádění inovací oproti jiným zemím a český pacient se tak k novým technologiím dostává později. Zkušenosti ze zahraničí alespoň umožňují připravit se na tyto změny s předstihem. Důležitým předpokladem širšího využití umělé inteligence (AI) je digitalizace zdravotnictví. Pacienti již dnes přicházejí s dotazy formulovanými na základě konzultací s velkými jazykovými modely. AI může převzít některé dílčí úkoly a podpořit rozhodování lékaře; její využití však vyžaduje klinickou validaci, splnění regulatorních požadavků a vymezení odpovědnosti. Příkladem digitálních nástrojů v kognitivní neurologii je mobilní aplikace Terrapino nebo software Neurona Lab pro hodnocení množství amyloidu a ARIA. Rozsah jejich klinického použití musí odpovídat určenému účelu a doloženým vlastnostem v rámci certifikace. Automatizace screeningu, prevence nebo hodnocení účinnosti a bezpečnosti léčby může usnadnit zavádění nových terapií. Monoklonální protilátky proti beta-amyloidu vyžadují pečlivý výběr pacientů a individuální posouzení přínosu a rizik, zejména zobrazovacích abnormalit souvisejících s amyloidem (ARIA), což vyžaduje vznik specializovaných pracovišť. Centra pro biologickou léčbu Alzheimerovy nemoci (CBAN) by měla zajišťovat především konečné posouzení indikace, podávání léčby a bezpečnostní monitorování. Pro efektivní využití kapacit CBAN by měli být pacienti odesíláni s výsledkem MR, genotypem APOE a krevními testy. V centrech by následovalo potvrzení amyloidové patologie na PET nebo v likvoru a rozhodnutí o léčbě. Nezbytný je plán jejího ukončení a návazné péče. Monoklonální protilátky proti beta-amyloidu představují první generaci biologické léčby Alzheimerovy nemoci. Lze očekávat příchod dalších terapií a indikací léčby v časnějších stadiích, vč. preklinického. Propojení digitalizace, AI a specializované péče může přispět k včasnějšímu záchytu vhodných pacientů a efektivnějšímu využití nové léčby.

Od APOE k celogenómovej analýze: genetika demencií v ére personalizovanej medicíny

Šutovský S.
I. neurologická klinika LF UK a UNB, Bratislava

Genetika neurodegeneratívnych demencií je turbulentnou témou súčasnosti. Na jednej strane sa postupne zvyšuje množstvo génov zapojených do patogenézy neurodegeneratívnych procesov, na druhej strane vystupuje problém s interpretáciou dosiahnutých výsledkov. Alzheimerova choroba (AD), frontotemporálna demencia (FTD) a demencia s Lewyho telieskami (DLB) predstavujú v súčasnosti dobre definované klinické jednotky. Alzheimerova choroba má jasne definované kauzálne gény (*APP, PSEN1, PSEN2*) a významný gén susceptibility (*APOE*). Popri nich sa postupne objavujú nové gény susceptibility, ktoré modifikujú klinický obraz, vek nástupu ochorenia a spolu s *APOE* vytvárajú komplikované genetické pozadie. Frontotemporálna demencia (FTD) je klinicky, histopatologicky aj geneticky heterogénnejšou jednotkou ako AD. Hranica medzi jasne kauzálnymi génmi (*MAPT, GRN*) a génmi susceptibility (*C9ORF72, DCTN1, TARDP, FUS*) je omnoho menej ostrá a slabšie definovaná. Demencia s Lewyho telieskami (DLB) je najheterogénnejšou entitou spomedzi tejto trojice z klinického aj genetického hľadiska. Génmi susceptibility DLB sú viaceré gény zdielané s AD, PD, FTLD a inými neurodegeneráciami. V našom príspevku sa snažíme sumarizovať genetické pozadie týchto troch významných neurodegeneratívnych demencií, charakterizovať ich podobnosti a rozdiely a poukázať na komplexnosť neurodegeneratívneho ekosystému „(neurodegeneratómu)".

Co nového v prevenci Alzheimerovy nemoci?

Sheardová K.
ICRC/FNUSA Brno
Neuro Health Centrum Brno

Dle Zprávy komise Lance z roku 2024 bylo definováno 14 potenciálně ovlivnitelných rizikových faktorů, které by teoreticky mohly zpozdit nástup či zredukovat 45 % případů demence. Objev glymfatického systému mozku, který je přímo zodpovědný za čistění mozku od odpadních látek otevírá nové možnosti, jak pohlížet na prevenci neurodegenerativních onemocnění cestou zpomalení stárnutí mozku. Preventivní opatření úzce souvisí s životním stylem, ale zdá se, že nevíce efektivní bude individualizovaný přístup nejen k farmakologickým terapiím ale i k preventivním doporučením. K lepšímu pochopení nám mohou pomoci velké datové soubory, které lze získat např. z mobilních aplikací. V přednášce představíme českou mobilní aplikaci Terrapino a první publikace z jejích dat.

ADHD jako diferenciální diagnostika poruch paměti

Bartoš A.
Neurologická klinika 3. LF UK a FNKV, Praha

ADHD (attention deficit hyperactivity disorder) je neurovývojová porucha začínající v dětství, která často přetrvává do dospělosti. Je charakterizována poruchou pozornosti, impulzivitou a hyperaktivitou. V dospělosti se hyperaktivita často transformuje do pocitu vnitřního neklidu, impulzivního rozhodování, obtíží s organizací činností, udržením pozornosti a dokončováním úkolů. Přetrvává porucha pozornosti i impulzivita.

Někteří pacienti si stěžují na poruchy paměti, avšak při neuropsychologickém vyšetření se obvykle neprokáže významný amnestický syndrom typický pro neurodegenerativní onemocnění mozku. Mezi časté projevy ADHD v dospělosti patří snížená schopnost soustředění a vytrvalosti, nedokončování započatých činností, únava, poruchy spánku a cirkadiánního rytmu, problémy s dodržováním termínů a nižší adherence k léčbě. Častější jsou rovněž návykové poruchy.

ADHD bývá často provázeno úzkostnými a depresivními poruchami. Ze somatických komorbidit jsou častěji popisovány migréna, poruchy spánku a gastrointestinální obtíže vč. syndromu dráždivého tračníku. Onemocnění má celoživotní charakter, a proto se s ním můžeme setkat i ve vyšším věku. Cílem sdělení je představit kombinace klinických příznaků, které mohou upozornit na ADHD v seniorském věku a pomoci odlišit tuto poruchu od Alzheimerovy nemoci a dalších demencí. Správná diagnóza umožňuje zavedení režimových opatření, strukturovaného prostředí, jasných instrukcí, psychoterapie a farmakologické léčby, které mohou významně zlepšit kvalitu života pacientů.

NEUROREHABILITACE

Cvičenie ako preventívna a terapeutická stratégia v manažmente neurodegeneratívnych ochorení.

Ukropcová B.[1–3]

[1] *Centrum pohybovej aktivity, Biomedicínske centrum Slovenskej akadémie vied (BMC SAV), Bratislava*

[2] *Laboratórium integrovanej fyziológie, Biomedicínske centrum SAV, Bratislava*

[3] *LF UK a UNB, Bratislava*

Vytrvalostný a/alebo silový tréning má pozitívny vplyv na mozgovú plasticitu a kognitívne funkcie u starších dospelých, a má potenciál stabilizovať či dokonca zlepšiť pamäť, exekutívne funkcie či iné špecifické domény kognitívnych funkcií. Napriek tomu sa fyzický tréning v prevencii neurodegeneratívnych ochorení v rizikovej populácii či v manažmente preklinických či včasných štádií neurodegeneratívnych ochorení v klinickej praxi implementuje len minimálne. Našim cieľom je (i) poukázať na dôkazy o efektivite cvičenia a multidoménových intervencií, zameraných na vplyv komplexnej zmeny životného štýlu (FINGER, US-Pointer, IGNITE a ďalšie) v prevencii poklesu kognitívnych funkcií asociovaných so starnutím; (ii) stanoviť účinky aeróbne-silového tréningu na mozog a kognitívne funkcie, metabolizmus glukózy, fyzickú zdatnosť a markery neurodegenerácie v cirkulácii populácie seniorov so zvýšeným rizikom Alzheimerovej choroby alebo vo včasnom štádiu Parkinsonovej choroby (klinické štúdie LIBRA-Net a AMETYST: 9-mesačný aeróbne-silový/AS tréning 3× 1 h týždenne, EMBRACE: 3-mesačný AS tréning; PD--Art: 4-mesačný AS tréning); a (iii) poukázať na dlhodobú udržateľnosť a efektivitu tréningových intervencií z hľadiska zlepšenia funkčnej kapacity, kognitívneho a metabolického zdravia. Po ukončení klinickej štúdie majú probandi možnosť pokračovať v aeróbne-silovom tréningu (2× 1 h týždenne) v Centre pohybovej aktivity BMC SAV. Vyšetrenia pred a po intervencii zahŕňali batériu kognitívnych a motorických testov, MRI vyšetrenie mozgu (volumetria, DTI, fMR) a vyšetrenie metabolizmu glukózy, ako aj vyšetrenie špecifických markerov neurodegenerácie v cirkulácii.

Závery: Výsledky mnohých klinických štúdií vrátane našich intervenčných štúdií s cvičením jednoznačne poukazujú na efektivitu fyzického tréningu, s potenciálom udržiavať či dokonca zlepšiť kognitívne funkcie u starších dospelých.

Podporené HorizonEurope ADDIT CE; ERA4Health NutriBrain TEIDe; APVV-23-0604, FWF, APVV 24-0504

Obnova samostatné chůze po cévní mozkové příhodě: význam intenzity rehabilitace, trajektorie funkčního zotavení a predikce lokomočního výsledku

Kolářová B., Kolář P., Marková T., Králová N.

Oddělení rehabilitace, FN Olomouc

Obnova samostatné chůze představuje jeden z hlavních cílů neurorehabilitace po CMP, protože významně ovlivňuje funkční nezávislost, participaci i kvalitu života pacientů. Současný výzkum se zaměřuje nejen na efekt rehabilitačních intervencí, ale také na optimální intenzitu terapie, časový průběh zotavení a identifikaci faktorů predikujících lokomoční výsledek. Příspěvek shrnuje současné poznatky o významu intenzity rehabilitace v jednotlivých fázích zotavení po CMP a prezentuje výsledky pilotního longitudinálního sledování pacientů po první ischemické CMP během prvních 6 měsíců od vzniku onemocnění. Pozornost je věnována zejména vztahu mezi intenzitou rehabilitačního programu, trajektorií funkčního zotavení a možnostmi predikce budoucí lokomoční soběstačnosti. Pochopení trajektorie zotavení a identifikace prediktivních faktorů může přispět k individualizaci rehabilitačních programů, efektivnějšímu plánování péče a optimalizaci funkčních výsledků pacientů po CMP.

Freezing of gait u Parkinsonovy nemoci: od nové definice k cílené rehabilitaci

Papáček O.

Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze

Cílem přednášky je přiblížit novou definici freezingu chůze (freezing of gait; FOG) u Parkinsonovy nemoci, nastínit, jak tato změna může vést k efektivnějšímu výzkumu a reflektovat výsledky studií zaměřených na intervenci FOG. Dále bude představen nový vyšetřovací protokol pro FOG dle mezinárodního konsorcia ICFOG. V poslední části budou zmíněny současně probíhající inovativní výzkumy zaměřené na rehabilitaci FOG.

Efekt LF-rTMS v kombinácii s aplikáciou botulotoxínu na vybrané klinické ukazovatele u pacientov po CMP – prvé výsledky „crossover" štúdie

Podmanická Z.[1,2], Košutzká Z.[2,3], Haring J.[1], Krastev G.[1,4]

[1] *Neurologická klinika LF SZU a FN Trnava*

[2] *Lekárska fakulta UK Bratislava*

[3] *II. neurologická klinika LF UK a UNB, Bratislava*

[4] *Neurologická klinika JLF UK a UNM, Martin*

Úvod: Aplikácia neinvazívnej nízkofrekvenčnej repetitívnej transkraniálnej magnetickej stimulácie (LF-rTMS) na kontralezionálnu M1 oblasť mozgovej kôry u pacientov po cievnej mozgovej príhode môže nepriamo zvýšiť excitabilitu ipsilezionálnej M1 oblasti.

Cieľ: Cieľom práce je vyhodnotiť, či multimodálna terapia (LF-rTMS s botulotoxínom) môže viesť k zmierneniu spasticity a k zlepšeniu chôdze u pacientov po cievnej mozgovej príhode.

Metódy: Jedná sa o prospektívnu „crossover" štúdiu. Pacienti v chronickom štádiu CMP boli rozdelení do dvoch skupín. Každej skupine bola 5 po sebe nasledujúcich dní aplikovaná LF-rTMS na kontralezionálnu M1 oblasť mozgovej kôry alebo „sham" TMS, a to 1 mesiac po lokálnej aplikácii botulotoxínu do príslušných svalov dolnej končatiny. Na hodnotenie spasticity bola použitá modifikovaná Ashworthova škála (MAS) a Tardieuova škála (TS). Chôdza bola hodnotená

pomocou funkčných testov (10MWT, 2MWT, TUG). Všetky parametre boli merané pred zahájením liečby a následne 1 a 3 mesiace po jej ukončení.

Výsledky: Pri štatistickom hodnotení výsledkov, použitím Mann-Whitney U testu, v skupine stimulovaných pacientov nedošlo k zlepšeniu rýchlosti chôdze v porovnaní s kontrolnou skupinou ($p = 0,6959$). Vytrvalosť chôdze sa zlepšila v skupine stimulovaných pacientov, aj keď nie štatisticky signifikantne ($p = 0,2086$). Štatisticky signifikantné zlepšenie sme zaznamenali pri hodnotení spasticity v skupine stimulovaných pacientov ($p = 0,05$).

Záver: Na základe predbežných výsledkov sa zdá, že multimodálna terapia sa podieľa na zmiernení spasticity dolnej končatiny, ako aj na zlepšení vytrvalosti chôdze. Na potvrdenie tejto hypotézy je potrebný nábor ďalších pacientov.

VESTUBULÁRNÍ NEUROLOGIE

Vestibulárny systém a kognitívne funkcie

Sivák Š.
Neurologická klinika JLF UK a UNM, Martin

Význam vestibulárneho systému presahuje jeho tradične chápanú úlohu pri stabilizácii pohľadu a udržiavaní rovnováhy. Prednáška predstaví súčasný pohľad na jeho zapojenie do kognitívnych procesov, najmä priestorovej orientácie, navigácie, pamäti a vnímania vlastného tela. Pozornosť bude venovaná integrácii vestibulárnych informácií s ďalšími zmyslovými vstupmi a ich významu pre vytváranie predstavy o okolitom priestore a sebe samom. V nadväznosti na doterajšie poznatky priblížime novšie zistenia v tejto oblasti a možné súvislosti medzi vestibulárnou dysfunkciou a kognitívnymi poruchami vrátane ich klinického významu.

Bilaterální vestibulopatie

Kuzmiak M.
Centrum hereditárních ataxií, Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha

Bilaterální vestibulopatie (BVP) je chronický vestibulární syndrom charakterizovaný oboustranným snížením nebo ztrátou vestibulární funkce. Dominujícím příznakem není vertigo, ale především nestabilita při stoji a chůzi, která se typicky zhoršuje ve tmě nebo na nerovném povrchu. Část pacientů udává také oscilopsie a zhoršení zrakové ostrosti při pohybu v důsledku poruchy vestibulo-okulárního reflexu. Cílem sdělení je podat přehled současných poznatků o klinickém obrazu, diagnostice, etiologii a terapeutických možnostech bilaterální vestibulopatie. Prezentace shrnuje praktický přístup k diagnostice a diferenciální diagnostice BVP s důrazem na anamnézu a bedside vyšetření, zejména head impulse test, a na roli kvantitativních metod hodnocení vestibulo-okulárního reflexu, vč. video Head Impulse Testu, kalorického a rotačního vyšetření. Pozornost je věnována rovněž nejvýznamnějším příčinám BVP a možnostem jejich cíleného došetření. Základem terapie zůstává léčba vyvolávající příčiny, je-li známá, a vestibulární rehabilitace; nové možnosti do budoucna představují zejména vestibulární implantáty.

Moderní diagnostika závratí a vertiga v roce 2026

Černý R.
Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha

Přehled současných trendů v diagnostice a rehabilitaci závratí s využitím smartphonu, nositelné elektroniky, virtuální reality a AI asistované diagnostiky. Přes velkou popularitu a mnoho nadějí (i obav) jsou možnosti praktického a dostupného použití v našich podmínkách zatím stále skrovné. Existují velké a drahé systémy zejména pro vestibulární rehabilitaci ve virtuální realitě, ale jejich klinické ověření je stále v počátku. Jednoduché systémy např. pro záznam a klasifikaci nystagmu, jsou dosud v experimentálním stadiu, ale některé si představíme.

Poruchy okulomotoriky u pacientů s geneticky potvrzenou nekomplikovanou versus komplikovanou hereditární spastickou paraparézou

Novotná L.[1], Martinkovič L.[2], Uhrová Mészárosová A.[3], Šafka Brožková D.[3], Vyhnálková E.[3], Vyhnálek M.[4], Paulasová Schwabová J.[1],
[1] *Centrum hereditárních ataxií, Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FNMH, Praha*
[2] *Neurootologické centrum, Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha*
[3] *Neurogenetická laboratoř, Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FNMH, Praha*
[4] *Centrum hereditárních ataxií, Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha*

Úvod: Hereditární spastické paraparézy (HSP) představují geneticky heterogenní neurodegenerativní onemocnění charakterizované progresivní spasticitou a slabostí dolních končetin. Nemotorické projevy HSP, vč. poruch okulomotoriky, nebyly doposud systematicky studovány.
Cíle: Stanovit frekvenci a typ okulomotorických abnormalit u pacientů s geneticky potvrzenou HSP a porovnat jejich výskyt mezi nekomplikovanou (pHSP) a komplikovanou formou HSP (cHSP).
Metody: 30 pacientů s geneticky potvrzenou HSP, rozdělených do 2 skupin dle přítomnosti komplikujících symptomů na cHSP a pHSP, podstoupilo videookulografické (VOG) vyšetření (systém EyeSeeCam). Hodnoceny byly přítomnost spontánního a pohledového nystagmu, optokinetický nystagmus, plynulost horizontálních a vertikálních sledovacích pohybů a přesnost horizontálních a vertikálních sakád.
Výsledky: Okulomotorické abnormality byly časté v obou skupinách. Spontánní nystagmus byl pozorován u 29 % pacientů s pHSP a u 44 % pacientů s cHSP; pohledový nystagmus u 7 % a 19 % pacientů. Abnormality horizontálních sledovacích pohybů byly přítomny u 50 % pacientů s pHSP a 75 % pacientů s cHSP; poruchy vertikálních sledovacích pohybů byly zjištěny u 66 % pacientů v obou skupinách. Optokinetický nystagmus byl vyvolatelný u 93 % pacientů s pHSP oproti 54 % pacientů s cHSP. Celková prevalence okulomotorických abnormalit se mezi skupinami pHSP a cHSP statisticky významně nelišila.
Závěr: Okulomotorické abnormality byly časté jak u komplexní, tak i nekomplikované formy HSP, což naznačuje, že poruchy okulomotoriky mohou představovat obecný rys HSP a nemusí být omezeny jen na komplexní formy.

Nové trendy ve vestibulární medicíně

Martinkovič L.
Neuro-otologické centrum 1. a 2. LF UK a FNMH, Praha
Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha

Vestibulární medicína prochází rychlou proměnou od převážně symptomatického hodnocení k přesné, fenotypově orientované diagnostice a individualizované léčbě. Moderní vyšetřovací algoritmy propojují detailní anamnézu a klinické testy s kvantifikací funkce jednotlivých receptorů pomocí video-head impulse testu, videookulografie, vestibulárních evokovaných myogenních potenciálů a posturografie. Tyto zavedené metody doplňuje rozvoj automatizované analýzy patologických očních pohybů a přesnějšího hodnocení strukturálních dat z vyšetření CT a MR. Výzkum současně rozšiřuje pohled na důsledky

vestibulární dysfunkce pro prostorovou navigaci, paměť a pozornost. Důraz se tak přesouvá od izolované interpretace jednotlivých výsledků k multimodálnímu „vestibulárnímu mapování". Léčba směřuje k interdisciplinární a personalizované péči; vestibulární rehabilitace využívá dávkovaný trénink stabilizace pohledu, habituace, rovnováhy a chůze, postupně doplňovaný o virtuální realitu, senzorickou substituci a biofeedback. Perspektivní, dosud převážně výzkumnou oblast představuje neuroprotetika zahrnující vestibulární implantáty a další formy nervové stimulace. V ČR jsou moderní vestibulární postupy dostupné nerovnoměrně. Jejich širší využití vyžaduje standardizované diagnostické algoritmy, kvalitní interpretaci klinických a přístrojových nálezů, návaznost na rehabilitaci a jasně definovanou síť konziliárních a superkonziliárních pracovišť. V krátkodobém horizontu bude prioritou rozšíření dostupnosti moderních vyšetřovacích metod, sjednocení diagnostických postupů, posílení mezioborové spolupráce a systematičtější zapojení vestibulární rehabilitace. Dlouhodobý výhled zahrnuje rozvoj digitálních biomarkerů, vzdáleného monitorování, automatizované analýzy očních pohybů a neuroprotetických metod. Nové trendy ve vestibulární medicíně v ČR proto nebudou spočívat pouze v technologickém pokroku, ale především ve vybudování koordinované sítě, která zajistí včasnou diagnostiku, cílenou léčbu a rovnoměrnější dostupnost specializované péče.

TOXIKOLOGIE

Neuroaktivní složky hadích jedů z pohledu klinické toxinologie

Valenta J.
Klinika anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicíny 1. LF UK, Praha

Hadí jedy představují komplexní směsi biologicky aktivních látek, jejichž účinky mohou významně ovlivňovat nervosvalový přenos a vést až k život ohrožující respirační insuficienci. Neurotoxiny (NTX) lze z klinického hlediska rozdělit především na postsynapticky působící α-NTX, presynaptické β-NTX a další neuroaktivní složky, mezi něž patří dendrotoxiny a fascikuliny. α-NTX kompetitivně blokují nikotinové acetylcholinové receptory na postsynaptické membráně nervosvalové ploténky a vyvolávají reverzibilní kurareformní svalovou blokádu. Klinicky se intoxikace manifestuje kraniokaudálně postupující svalovou slabostí, ptózou, oftalmoplegií, dysfagií a dysartrií, s rizikem rozvoje ventilační insuficience, apnoe a asfyxie. β-NTX jsou většinou neurotoxické fosfolipázy A_2, které poškozují nervová zakončení, vedou k nadměrnému uvolnění acetylcholinu a následně k jeho vyčerpání a funkčnímu tichu. U zmijovitých hadů bývá jejich klinický význam benigní a je často zastíněn hemotoxickými, oběhovými a myotoxickými účinky jedu; u některých druhů, zejména tajpanů, však mohou v kombinaci s dalšími neurotoxiny vést k těžké až totální svalové paralýze. Specifickou skupinu představují neurotoxiny mamb. Dendrotoxiny blokádou presynaptických K^+ kanálů zvyšují uvolňování acetylcholinu, zatímco fascikuliny inhibují acetylcholinesterázu. Výsledkem je nadměrná stimulace nervosvalové ploténky s fascikulacemi, následnou depolarizační relaxací a rizikem respiračního selhání. Základem léčby závažných neurotoxických intoxikací je jejich časné rozpoznání, zajištění dýchacích cest a včasná umělá plicní ventilace. U izolované postsynaptické intoxikace α-NTX mohou být účinné inhibitory acetylcholinesterázy, zatímco u intoxikací způsobených jedem s obsahem α i β-NTX, případně dendrotoxinů a fascikulinů je jejich použití nevhodné až kontraindikované. Kauzální léčbou zůstává vždy včasné podání odpovídajícího antiséra.

Drink spiking a drogy facilitující sexuální násilí

Kotíková K.
Toxikologické informační středisko, Klinika pracovního lékařství 1. LF UK a VFN v Praze

Drink spiking označuje úmyslné přidání psychoaktivní látky do nápoje bez vědomí oběti, nejčastěji za účelem sexuálního násilí či krádeže. Typicky se týká mladých žen a probíhá zejména v barech, klubech nebo na soukromých akcích. Nejčastěji používanými látkami jsou gama-hydroxybutyrát (GHB) / gama-butyrolakton (GBL), amfetaminy, benzodiazepiny, ketamin nebo alkohol. Tyto tzv. „znásilňovací drogy" mají rychlý nástup účinku, vyvolávají poruchy vědomí a často amnézii. GHB/GBL jsou považovány za ideální látky pro tyto účely, mimo jiné mohou zvyšovat sexuální disinhibici a jsou laboratorně detekovatelné pouze krátkou dobu po požití. V databázi Toxikologického informačního střediska bylo za posledních 10 let zaznamenáno pouze 47 případů podezření na drink spiking. Medián věku byl 23 let, převaha konzultací se týkala žen, i když rozdíl nebyl signifikantní. Nejčastěji zmiňované látky byly amfetaminy/metamfetaminy a GHB/GBL, klinicky dominovala porucha vědomí.

Intoxikace olanzapinem

Ehler E., Geier P.
Neurologická klinika, Pardubická nemocnice, Nemocnice Pardubického kraje, a. s., Pardubice

Olanzapin je vysoce účinné a široce užívané antipsychotikum druhé generace. Hlavní indikační oblastí je schizofrenie, bipolární psychóza, těžké depresivní syndromy, delirium a mnohé další. Nežádoucí vedlejší účinky léčby jsou velmi časté – extrapyramidové a anticholinergní příznaky, četné metabolické a endokrinní projevy. Předávkování olanzapinu vede k postupujícímu útlumu, suchosti sliznic, k supraventrikulární tachykardii, mióze a ke komatu. 37letá žena byla večer doma nalezena s poruchou vědomí, křečemi a pomočením. Na urgentním příjmu byla vyšetřena internistkou, která zastávala názor, že se nejedná o intoxikaci. Vzhledem ke křečím končetin byla přijata na neurologickou JIP. Toxikologické vyšetření bylo negativní a po 2 h došel výsledek olanzapinu – v krvi 703 ng/ml, což je desetinásobek horní hranice normy léčených nemocných. CT mozku i CT angiografie v normě. Křeče se již neopakovaly, monitoring EEG bez epileptických fenoménů, po 6 h se začíná probírat. Dle dokumentace se jedná o pacientku s poruchou osobnosti, závislostí na pervitinu, bipolární a schizoafektivní poruchou. Opakovaně léčena na různých psychiatrických odděleních. V rodině má babička schizofrenii, prababička měla bipolární poruchu. Nemocná má 9letou dceru, o kterou se však stará její matka. Sama žije s partnerem, který jezdí pracovat do Německa a jednou za 14 dnů se vrací. Nemocná vzala tablety olanzapinu ze suicidálních úmyslů. Olanzapin je atypické antipsychotikum třídy thienobenzodiazepinů. Strukturálně i funkčně je příbuzný clozapinu, avšak nemá tak závažné vedlejší účinky (zejména hematologické). Preparát byl schválen k léčbě schizofrenie i maniodepresivní nemoci již v roce 1996 (FDA). Patří k thienobenzodiazepinovým antipsychotikům druhé generace. Mechanizmem účinků se řadí mezi multireceptorové antagonisty (MARTA). Působí silně antagonisticky na dopamin i serotonin, silně na D2, o něco méně na D1, D3, D4, D5, je silným antagonistou muskarinových a histaminových receptorů H1 a středně silným antagonistou alfa-1 adrenergních receptorů. Redukuje příznaky schizofrenie a má středně silný sedativní, anticholinergní a hypotenzní efekt. Antipsychotika druhé generace ovlivní rovněž negativní příznaky. To mohou být neviditelné bariéry, které jsou tím pravým důvodem sociální izolace nemocných s psychózou a brání jejich integraci do společnosti.

Otrava palytoxinem – jedem z korálů: kazuistika rodinné inhalační expozice

Matulová H., Malá P., Dostál O.
Neurologická klinika FN Hradec Králové

Palytoxin je vysoce toxický mořský toxin produkovaný některými druhy korálů rodu *Palythoa*, které se přirozeně vyskytují v tropických a subtropických mořích a jsou běžně dostupné v akvaristických

prodejnách. Primárním cílem palytoxinu je Na^+/K^+ ATPáza, jejíž funkci přeměňuje v nespecifický kationtový kanál, což vede k poruše iontové homeostázy, depolarizaci excitačních membrán a poškození tkání vč. respiračního epitelu, myokardu a struktur podílejících se na nervosvalovém přenosu. Z neurologického hlediska může intoxikace vést k neuromuskulárním projevům, jako jsou myalgie a svalová slabost, a k nespecifickým neurologickým symptomům typu cefaley, zatímco ložiskový neurologický deficit bývá popisován spíše výjimečně. V lednu 2024 jsme zaznamenali akutní inhalační intoxikaci palytoxinem u čtyřčlenné rodiny. Přibližně dvě hodiny po vyjmutí korálů z akvária a jejich čištění v uzavřeném bytě se postupně rozvinuly obtíže u 11letého chlapce, 16leté dívky, matky a otce: suchý kašel, dušnost, pálení na hrudi při nádechu, nauzea, opakované zvracení, zimnice, febrilie, cefalea a výrazná celková schvácenost. Neurologické vyšetření bylo u všech pacientů bez ložiskového nálezu, bez meningeálních příznaků, bez křečí a bez poruchy vědomí. Všichni pacienti byli krátce hospitalizováni ve fakultní nemocnici, podrobně vyšetřeni a léčeni symptomaticky vč. intravenózní infuzní terapie. Specifické antidotum palytoxinu není známo a terapeutický postup byl konzultován s Toxikologickým informačním střediskem. Průběh hospitalizace byl bez komplikací a třetí den byli všichni pacienti propuštěni v kompenzovaném stavu. Tato kazuistika upozorňuje na intoxikaci palytoxinem jako na diferenciálně diagnosticky významnou příčinu akutně vzniklých respiračních obtíží se systémovými a neurologickými příznaky u více osob z jedné domácnosti, zejména při manipulaci s mořskými korály v prostředí domácího akvária. Pro neurology je důležité na tuto etiologii pomýšlet, aby bylo možné odlišit toxické postižení od infekční, autoimunitní či jiné akutní příčiny obtíží.

VÝUKOVÉ KURZY – 90 MINUT

VK 1: Diagnostika a diferenciální diagnostika demencí

Předsedající: Hort J.[1]
Přednášející: Nikolai T.[2], Rektorová I.[3], Cerman J.[1], Vyhnálek M.[1]
[1] *Neurologická klinika 2. LF a FNMH, Praha*
[2] *Katedra psychologie FF UK, Praha*
[3] *I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně*

Cíle:
Po absolvování tohoto kurzu budou účastníci znát:
- roli neuropsychologického vyšetření v diagnostice poruch kognice;
- možnosti strukturálního zobrazování mozku v diagnostice demencí;
- význam nukleárně-medicínských metod v diferenciální diagnostice neurodegenerativních onemocnění;
- přínos krevních a likvorových biomarkerů v diagnostice neurodegenerativních onemocnění.

Na základě přednášek s praktickými příklady se účastníci zlepší ve schopnosti:
- interpretovat výsledky neuropsychologie v klinickém kontextu;
- rozpoznat nálezy na MR mozku u jednotlivých typů demencí;
- využít PET a dalších metod nukleární medicíny v diagnostice;
- interpretovat biomarkery v diagnostickém procesu.

Účastníci budou chápat a uvědomovat si:
- význam komplexního a multidisciplinárního přístupu k diagnostice;
- důležitost správné interpretace jednotlivých vyšetřovacích metod;
- roli neurologa v diagnostice a indikaci specializovaných vyšetření.

VK 2: Neurální autoprotilátky v neurologické praxi: klinické indikace a interpretace nálezů

Předsedající: Elišák M.[1]
Přednášející: Elišák M.[1], Boček H.[1], Libá Z.[2], Nytrová P.[3], Krýsl D.[2], Elišák M.[1]
[1] *Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha*
[2] *Klinika dětské neurologie FNMH, Praha*
[3] *Neurologická klinika VFN v Praze*

Cíle:
Znalost: po absolvování tohoto kurzu budou účastníci znát:
- klasifikaci a patofyziologii neurálních autoprotilátek s důrazem na jejich diagnostický význam a léčebné konsekvence;
- klinické situace indikované k vyšetření těchto protilátek u dospělých i dětských pacientů;
- limity laboratorních metod detekce a specifika interpretace výsledků v klinickém kontextu.

Dovednost: Na sérii kazuistik si účastníci ověří schopnost správně indikovat testy a interpretovat nálezy u pacientů s podezřením na autoimunitní procesy CNS.

Kompetence: Účastníci budou schopni v klinické praxi samostatně rozhodnout o racionální indikaci vyšetření autoprotilátek (vč. volby biologického materiálu serum vs. likvor) a kriticky zhodnotit klinickou relevanci pozitivního či negativního nálezu v kontextu diferenciální diagnostiky autoimunitních encefalitid, paraneoplastických syndromů a dalších protilátkově zprostředkovaných autoimunitních onemocnění CNS. Budou si vědomi rizik spojených s nadbytečnou indikací „panelových" vyšetření u nespecifických symptomů a dopadů chybné interpretace na zahájení imunosupresivní léčby.

VK 3: Úskalí diagnostiky a léčby benigního paroxysmálního polohového vertiga

Předsedající: Čakrt O.[1]
Přednášející: Čakrt O.[1], Martinkovič L.[1], Kučerová K.[1], Jeřábek J.[2]
[1] *Klinika rehabilitace 2. LF UK a FNMH, Praha*
[2] *Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha*

Cíle:
Znalost: Po absolvování výukového kurzu budou účastníci znát:
- tři Ewaldovy zákony (Ewald's Laws) umožňující pochopení rozdílů mezi vlastnostmi nystagmu při postižení jednotlivých polokruhových kanálků vnitřního ucha;
- aktuální diagnostická kritéria u benigního paroxysmálního polohového vertiga (BPPV);
- základní rozdíly v patofyziologii, klinickém obrazu, průběhu léčby a prognóze pacientů s BPP.

Dovednost: Účastníci se naučí jednotlivé provokační testy pro tři polokruhové kanálky s použitím Frenzelových brýlí a budou umět provést repoziční manévry pro jednotlivé typy BPPV, budou schopni rozhodnout, zda je u pacienta nutné indikovat podrobnější neurologická vyšetření popř. následnou rehabilitaci s cílem ovlivnit reziduální instabilitu.
Kompetence: Uchazeči budou chápat roli neurologa v časné a přesné diagnostice nejčastěji se vyskytující poruchy vestibulárního systému, budou schopni správně zvolit terapii vedoucí k adekvátnímu komplexnímu řešení s případnou návazností na specializovanou péči.

VK 4: Základy epileptologie v kazuistikách – interaktivní kurz

Předsedající: Marusič P.[1]
Přednášející: Doležalová I.[2], Zárubová J.[1], Amlerová J.[1]
[1] *Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha*
[2] *I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně*

Cíle: Účastníci si upevní znalosti v diagnostice a diferenciální diagnostice záchvatů a epilepsií – se zlepší (sjednotí) v rozhodování o nasazení léčba a jejím vedení – si zvýší kompetenci v rozhodování o další péči u pacientů s epilepsií, např. včasném odeslání pacienta do specializovaného centra.

VK 5: Diferenciální diagnostika roztroušené sklerózy v běžné klinické praxi

Předsedající: Uher T.[1]
Přednášející: Kubala Havrdová E.[1], Uher T.[1], Vaněčková M.[2], Šťastná D.[1]
[1] *Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd 1. LF UK a VFN v Praze*
[2] *Radiodiagnostická klinika 1. LF UK a VFN v Praze*

Cíle:
Znalosti: Cílem kurzu je prohloubit znalosti lékařů v oblasti diferenciální diagnostiky RS a přispět ke snížení diagnostických chyb v běžné klinické praxi. Účastník bude schopen shrnout základní epidemiologii a patofyziologii RS, vysvětlit význam časné diagnostiky a léčby pro dlouhodobou prognózu pacientů a orientovat se v základních principech diagnostiky RS, vč. nejčastějších příčin falešně pozitivní i falešně negativní diagnózy.
Dovednosti: Účastník se naučí rozpoznat typické klinické, MR a likvorové nálezy u RS a identifikovat tzv. „red flags" svědčící pro alternativní diagnózu. Získá schopnost správně interpretovat nálezy na MR a v likvoru a zvolit vhodný diagnostický postup u pacientů s nejednoznačným nálezem nebo radiologicky izolovaným syndromem.
Kompetence: Absolvent kurzu bude schopen aplikovat získané poznatky v klinické praxi, omezit riziko diagnostických omylů a včas odeslat pacienta se suspektní RS do specializovaného centra.

VK 6: Management léčby Parkinsonovy nemoci pro praktické neurology

Předsedající: Nevrlý M.[1]
Přednášející: Nevrlý M.[1], Menšíková K.[1], Baláž M.[2], Havránková P.[3], Kaňovský P.[1]
[1] *Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc*
[2] *I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně*
[3] *Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze*

Cíle:
Znalost: Po absolvování tohoto kurzu budou účastníci znát diagnostická kritéria při stanovení diagnózy Parkinsonovy nemoci. Získají přehled v diferenciální diagnostice dalších onemocnění manifestujících se parkinsonským syndromem. Účastníci budou dále erudování v problematice terapie časné fáze onemocnění a také v základním přístupu k pacientovi v počínající pokročilé fázi onemocnění. Budou znát doporučení, kdy je indikována konzultace vysoce specializovaného centra pro včasné zvážení možností pokročilých terapeutických metod.
Dovednost: Účastníci kurzu se ověří schopnost rozeznat jednotlivá neurodegenerativní onemocnění a zvolit správný terapeutický přístup k pacientovi s Parkinsonovou nemocí.
Kompetence: Po absolvování tohoto kurzu budou účastníci chápat a uvědomovat si význam časné a přesné diferenciální diagnostiky pro volbu terapie a dlouhodobý výsledek pacienta. Budou si uvědomovat svou roli neurologa prvního kontaktu v diagnostickém řetězci a význam návaznosti na vysoce specializovanou péči.

VK 7: Neuroonkologie up to date

Předsedající: Polívka J.[1]
Přednášející: Polívka J.[1], Polívka J. ml.[2], Šuto L.[3], Netuka D.[4], Paulíková S.[5]
[1] *Neurologická klinika FN Plzeň*
[2] *LF UK a FN Plzeň*
[3] *Klinika zobrazovacích metod LF UK a FN Plzeň*
[4] *Neurochirurgická a neuroonkologická klinika 1. LF UK a ÚVN, Praha*
[5] *Klinika onkologie a radioterapie FN Hradec Králové*

Cíle:
Po absolvování tohoto kurzu budou účastníci znát:
- základy současného přístupu k pacientům s primárními mozkovými nádory, zejména gliomy, a s mozkovými metastázami;
- aktuální možnosti a perspektivy molekulárně-genetické diagnostiky primárních a sekundárních nádorů CNS;
- současné zobrazovací možnosti v neuroonkologii vč. využití metod umělé inteligence;
- roli neurochirurgie, onkologie a neurologie v léčbě nemocných s gliomy a mozkovými metastázami;
- zásady dalšího sledování a péče o nemocné s těmito onemocněními.

Na základě prakticky zaměřených klinických situací si účastníci osvojí:
- optimální postupy při podezření na nádor CNS;
- orientaci v mezioborové spolupráci mezi neurologem, radiologem, molekulárním biologem, patologem, neurochirurgem a onkologem;
- principy rozhodování, kdy zvažovat neurochirurgickou a onkologickou léčbu.

Účastníci si budou uvědomovat význam včasné mezioborové spolupráce pro optimální vedení pacienta a získají aktuální přehled o diagnostických a terapeutických možnostech u mozkových nádorů, zejména gliomů a u mozkových metastáz.

VK 8: Spánkové poruchy ve videokazuistikách

Předsedající: Dostálová S.
Přednášející: Šonka K., Příhodová I., Nepožitek J., Dostálová S., Maurovich Horvat E.
Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze

Cíle:
Znalost: Po absolvování kurzu budou účastníci znát:
- aktuální diagnostická kritéria narkolepsie, idiopatické hypersomnie, poruchy dýchání, NREM parasomnie, poruchy chování v REM spánku, syndromu neklidných nohou a periodických pohybů končetinami ve spánku;
- diferenciální diagnostické znaky parasomnie a epilepsie vázané na spánek;
- aktuální terapeutická doporučení a možnosti léčby spánkových poruch.

Dovednost: Na sérii videokazuistik si ověří schopnost rozpoznat diagnózu podle projevů zachycených na videu a anamnestických údajů.
Kompetence: Přehled o aktuálních diagnostických a terapeutických doporučeních pro péči o poruchy spánku v neurologické praxi.

VÝUKOVÉ KURZY – 60 MINUT

VK 9: Abnormální pohyby v klinické praxi: jak odlišit organickou a funkční etiologii

Předsedající: Serranová T.[1]
Přednášející: Serranová T.[1], Košutzká Z.[2]
[1] *Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze*
[2] *II. neurologická klinika LF UK a UN, Bratislava*

Cíle: Po absolvování tohoto kurzu budou účastníci znát:
- typické klinické manifestace hlavních typů abnormálních pohybů (třes, dystonie, myoklonus, tiky, poruchy chůze, slabost);
- základní rozdíly mezi organickou a funkční etiologií pohybových poruch;
- klíčové diagnostické znaky a varovné symptomy pro jednotlivé typy poruch.

Na základě videokazuistik si účastníci osvojí:
- rozpoznání typických i atypických projevů abnormálních pohybů;
- aplikaci jednoduchých klinických testů a manévrů k diferenciální diagnostice;
- schopnost cíleně odebrat anamnézu vedoucí k odlišení organické a funkční etiologie.

Účastníci budou:
- chápat význam správné a včasné diferenciální diagnostiky abnormálních pohybů;
- schopni lépe rozhodovat o dalším diagnostickém a terapeutickém postupu;
- uvědomovat si roli klinického úsudku a potenciálních diagnostických pochybení v neurologii.

VK 10: Cluster headache – známá neznámá diagnóza

Předsedající: Nežádal T.[1]
Přednášející: Nežádal T.[1], Bártková A.[2], Klečka L.[3], Polidar P.[4], Bajaček M.[1], Moravec T.[5]
[1] *Neurologické oddělení ÚVN, Praha*
[2] *Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc*
[3] *Městská nemocnice Ostrava*
[4] *Neurologická klinika FN Olomouc*
[5] *Neurochirurgická klinika ÚVN, Praha*

Cíle: Cílem tohoto komplexního výukového kurzu zaštítěného Sekcí pro diagnostiku a léčbu bolestí hlavy ČNS je navázání na předchozí znalosti cluster headache (syndromu nakupených bolestí hlavy; CH), zopakování základních diagnostických kritérií podle ICHD-3, prohloubení znalosti diferenciální diagnostiky zejména od jiných trigeminoautonomních a sekundárních bolestí hlavy a rozšíření těchto znalostí novými poznatky vědeckými i praktickými. Pozornost bude věnována také prodromálním stadiím jednotlivých atak i období jejich nástupu, které nejsou tolik známé jako u migrény. Další část kurzu je zaměřena na zavedenou i novou farmakologickou léčbu CH akutní a profylaktickou u epizodické a chronické formy. Poslední prezentace jsou věnovány lokální a invazivní léčbě CH. Součástí kurzu je i závěrečný panel všech přednášejících se zodpovězením dotazů z publika. Praktickým výstupem kurzu je získání větší diagnostické jistoty a adekvátního vedení moderní terapie obou forem CH v ambulantní praxi. Zároveň kurz přináší informace o možnostech dalšího postupu u refrakterních případů zejména chronické formy CH na specializovaných pracovištích.

VK 11: Iniciální diagnostika mozečkových syndromů pro praktické neurology

Předsedající: Vyhnálek M.[1]
Přednášející: Bočková M.[2], Škorvánek M.[3], Vyhnálek M.[1]
[1] *Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha*
[2] *I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně*
[3] *Neurologická klinika LF UPJŠ a UNLP, Košice*

Cíle:
Znalosti: Po absolvování tohoto kurzu budou účastníci znát:
- základní klinické projevy mozečkového syndromu a jeho diferenciální diagnostiku (poruchy chůze při extrapyramidových, vestibulárních a senzitivních poruchách);
- nejčastější získané a potenciálně kauzálně léčitelné příčiny cerebelárních syndromů (autoimunitní, paraneoplastické, toxické, metabolické, infekční);
- základní principy diagnostiky dědičných ataxií a indikaci genetických vyšetření.

Na sérii videokazuistik si účastníci ověří schopnost:
- identifikovat typické projevy mozečkového syndromu;
- rozpoznat klinické situace, kdy je nutné vyloučit získanou nebo léčebně ovlivnitelnou příčinu ataxie;
- zvolit racionální diagnostický algoritmus u pacienta s nově vzniklou nebo progredující ataxií;
- správně indikovat základní laboratorní, zobrazovací a genetická vyšetření v ambulanci praktického neurologa.

Kompetence: Účastníci si uvědomí:
- význam časné a systematické diagnostiky cerebelárních syndromů pro prognózu pacienta;
- roli praktického neurologa v časné identifikaci potenciálně léčitelné ataxie;
- význam spolupráce regionálních neurologických pracovišť se specializovanými centry pro hereditární ataxie a vzácná neurologická onemocnění.

VK 12: Kognitivní porucha a sluchová ztráta: mezioborová spolupráce

Předsedající: Bartoš A.[1]
Přednášející: Bartoš A.[1], Profant O.[2]
[1] *Neurologická klinika, FNKV, Praha*
[2] *Klinika otorinolaryngologie 3. LF UK a FNKV, Praha*

Cíle:
Znalost: Po absolvování tohoto kurzu budou účastníci znát:
- význam sluchu u kognitivních poruch;
- odlišení kognitivní poruchy a nedoslýchavosti;
- co může nabídnout ORL lékař.

Dovednost: Naučí se rychle vyšetřit sluch, řeč a paměť v neurologické ambulanci. Pochopí rozdíl mezi poruchami sluchu a porozumění.
Kompetence: Absolventi budou chápat a uvědomovat si rozdíl mezi poruchou sluchu a porozumění a schopni si sami vyšetřit sluch, řeč a paměť v neurologické praxi. Budou znát jaký je další diagnostický postup a co lze očekávat od ORL lékaře v možnosti rehabilitace sluchu.

VK 13: Vaskulární sonografie pro nesonografisty: co vidíme a co tím myslíme

Předsedající: Reková P.[1], Součková D.[2,3]
Přednášející: Reková P.[1], Součková D.[2,3]
[1] *Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze*
[2] *Sonolab Centrum s. r. o., Praha*
[3] *KCC Homolka, FNMH, Praha*

Cíle: Kurz je určen lékařům absolventům a lékařům ve specializační přípravě v neurologii, bez předchozí zkušenosti s vaskulární sonografií. Účastník získá základní orientaci ve vaskulární neurosonologii, vyšetřovacích módech a měřených parametrech (PSV, EDV, RI, PI) a jejich významu při hodnocení průtoku a stenóz. Porozumí principům stanovení a klasifikace stenóz, vč. pojmu hemodynamicky významná stenóza, a naučí se orientovat v běžném sonografickém nálezu. Seznámí se s indikacemi, přínosy a limitacemi metody. Po kurzu bude schopen racionálně indikovat neurosonologické vyšetření, interpretovat jeho základní výsledky a rozpoznat situace, kdy je vhodné doplnit jiné zobrazovací metody.
Kurz probíhá interaktivní formou s ukázkami obrazové dokumentace a aktivním zapojením účastníků, vedený dvěma lektory.

VK 14: Diferenciální diagnostika spinálních lézí

Předsedající: Štětkářová I.[1]
Přednášející: Adamová B.[2], Štětkářová I.[1]
[1] *Neurologická klinika 3. LF UK a FNKV, Praha*
[2] *Neurologická klinika FN Brno*

Cíle: Po absolvování tohoto kurzu budou účastníci znát:
- principy hodnocení motorických, senzitivních a sfinkterových funkcí a bolesti u pacientů s akutní a chronickou míšní lézí;
- základní postupy topické diagnostiky vč. MR, vyšetření likvoru, biochemických vyšetření a neurofyziologie;
- základní principy akutní terapie míšních lézí vč. operační a farmakologické léčby.

Účastníci budou:
- schopni se lépe orientovat v diagnostice základních míšních lézí a v diferenciální diagnostice míšní komprese, ischemie míchy, neuroimunologických příčin, neuroboreliózy a paraneoplastických syndromů;
- chápat význam dlouhodobé symptomatické péče, léčby spasticity, bolesti a neurorehabilitace u chronických míšních lézí.

VK 15: Laryngeálna dystónia – stratégia liečby

Predsedajúci: Haring J.[1]
Prednášajúci: Haring J.[1], Korim Ž.[2], Tedla M.[2]
[1] *Neurologická klinika FN Trnava a SZU*
[2] *Klinika otorinolaryngológie a chirurgie hlavy a krku LFUK a UNB, Bratislava*

Cíle:
Po absolvovaní tohoto kurzu budú účastníci vedieť:
- aktuálne diagnostické kritériá pre laryngeálnu dystóniu vrátane hlavných typov (adduktorová, abduktorová, zmiešaná forma, spevácka a respiračná adduktorová forma);
- princípy konzervatívnej liečby, vrátane injekcií botulotoxínu ako štandardnej terapie pre zmiernenie svalových spazmov;
- úlohu hlasovej terapie v menežmente symptómov a jej kombináciu s inými liečebnými modalitami;
- chirurgické možnosti liečby, ako je selektívna denervácia laryngeálnych svalov alebo myoneurektómia, vrátane indikácií a rizík;
- význam interdisciplinárnej spolupráce medzi neurológom, logopédom a ORL špecialistom pre dosiahnutie optimálnych výsledkov.

Zručnosť: Na sérii kazuistík si overia schopnosť rozpoznať typické a atypické klinické scenáre laryngeálnej dystónie a typické nálezy pri vyšetrovacích metódach (laryngoskopia, elektromyografie hlasiviek, hlasová analýza) v kontexte klinického obrazu.
Kompetencie: Budú schopní chápať a uvedomovať si význam včasnej a presnej diferenciálnej diagnostiky pre voľbu terapie a výsledný stav pacienta z dlhodobého hľadiska a uvedomovať si svoju úlohu neurológa v primárnom kontakte v diagnostickom reťazci v náväznosti na vysoko špecializovanú starostlivosť, vrátane indikácií k hlasovej terapii alebo chirurgickej intervencii.

VK 16: Nejčastější diagnózy na JIP – praktické postupy

Předsedající: Šarbochová I.[1]
Přednášející: Hon P.[2], Novák A.[3], Rohan V.[4], Šarbochová I.[1]
[1] *Neurologická klinika FNMH – Motol, Praha*
[2] *Neurologická klinika FN Ostrava*
[3] *JIP Iktového centra, Nemocnice Sokolov*
[4] *Neurologická klinika LF UK a FN Plzeň*

Praktické střípky z neurointenzivní péče
Cíle:
Kurz je určen mladým lékařům k základní orientaci v problematice neurointenzivní péče.
Po absolvování tohoto kurzu budou účastníci znát:
- základní postupy zajištění pacienta, monitorace, analgosedace, výživy a péče o pacienty s traumatem hlavy a edémem mozku.

Na základě prezentací kazuistik si účastníci osvojí:
- principy péče o pacienty s cévní mozkovou příhodou, epileptickým statem; neuroinfekcí a poruchou vědomí, traumatem hlavy a edémem mozku;
- orientaci v iniciálním zhodnocení a základním zajištění pacienta na neurologické JIP;

• praktické rozhodovací postupy při monitoraci, podpůrné péči a řešení komplikací.

Účastníci se budou schopni lépe orientovat v nejčastějších situacích neurointenzivní péče na úrovni práce mladého lékaře na neurologické JIP.

VK 17: Neurozobrazování u extrapyramidových onemocnění

Předsedající: Dušek P.[1]

Přednášející: Dušek P.[1], Rektorová I.[2]

[1] *Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze*

[2] *I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně*

Cíle:

Znalosti: Po absolvování kurzu budou účastníci znát:

• systematickou strategii hodnocení MRI mozku v klinické neurologii;

• aktuální doporučení IPMDS pro použití zobrazovacích metod u Parkinsonovy nemoci a atypických parkinsonských syndromů;

• typické zobrazovací nálezy u vybraných onemocnění s extrapyramidovou symptomatikou (mozkové kalcifikace, normotenzní hydrocefalus, intrakraniální hypotenze, superficiální hemosideróza, Wilsonova nemoc, atypické parkinsonské syndromy, vaskulární léze bazálních ganglií aj.);

• nejčastější diagnostické pasti při interpretaci MR vyšetření u těchto stavů.

Dovednosti: Účastníci si na sérii reálných kazuistik osvojí:

• praktický postup při hodnocení MR snímků u pacientů s extrapyramidovou symptomatikou;

• rozpoznání typických i méně častých zobrazovacích nálezů;

• identifikaci chyb, kterých je nutno se při interpretaci snímků vyvarovat.

Kompetence: Po absolvování kurzu budou účastníci:

• lépe rozumět klinicko-radiologickým souvislostem u extrapyramidových onemocnění;

• chápat význam aktivního hodnocení zobrazovacích vyšetření klinikem („pravidlo čtyř očí“);

• schopni efektivněji využívat MR nálezy v diferenciální diagnostice.

WORKSHOPY

WS 1: Co přináší paliativní medicína neurologovi?

Předsedající: Vlčková E.[1]
Přednášející: Rusinová K.[2], Dušek P.[3], Nováková Martínková J.[4], Bílková K.[5]
[1] *Neurologická klinika FN Brno*
[2] *Centrum podpůrné a paliativní péče, Klinika anesteziologie a resuscitační péče VFN v Praze*
[3] *Neurologická klinika 1. LF UK a VFN, v Praze*
[4] *Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha*
[5] *Neurologické oddělení Nemocnice České Budějovice*

Cíle: Ukázat účastníkům, jak je paliativní přístup užitečný pro neurologa napříč subspecializacemi. Představit hodnotovou anamnézu a její význam ve sdíleném rozhodování. Poskytnout návod, jak respektovat hodnoty pacienta s kognitivním deficitem. Ukázat, jak rozhodovat na neurologické jednotce intenzivní péče o indikaci medicínských postupů jako např. život prodlužující léčby.

WS 2: Genetické a environmentální rizikové faktory degenerativního parkinsonismu

Předsedající: Kaňovský P.[1]
Přednášející: Kaňovský P.[1], Čupr P.[2], Vodička R.[3], Menšíková K.[1]
[1] *Neurologická klinika FN a LF UP, Olomouc*
[2] *RECETOX, Přírodovědecká fakulta, MU, Brno*
[3] *Ústav lékařské genetiky LF UP a FN Olomouc*

Cíle: Účastníci workshopu získají ucelený přehled o současném pohledu na molekulárně-genetické a environmentální rizikové faktory vzniku neurodegenerativního parkinsonismu. Přednášky budou zaměřeny jak na diagnostiku mendeliánských forem parkinsonismu, tak indikaci molekulárně-genetického vyšetření u pacientů v iniciálním stadiu neurodegenerativního onemocnění. Dále bude referováno o známých i zkoumaných environmentálních faktorech, které mohou při adekvátní expozici indukovat rozvoj některé z degenerativních proteinopatií (pesticidy, trichloretylen, mangan, nitrosaminy, textilní bělida, toxiny hub a toxiny vyšších i nižších rostlin); workshop přinese též informace o endemickém výskytu degenerativního parkinsonismu. Výsledný skillset by měl zahrnovat schopnost diferenciální diagnózy u nemocných s pozitivní familiární nebo expoziční historií a znalost indikace paraklinických vyšetření, jejichž výsledky mohou suspicium na tento původ onemocnění posílit.

WS 3: Hypokretinové/orexinové receptory vstupují do neurologické praxe

Předsedající: Šonka K.[1]
Přednášející: Šonka K.[1], Dostálová S.[1], Feketeová E.[2]
[1] *Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze*
[2] *Neurologická klinika, Univerzita Pavla Jozefa Šafárika, LF a Univerzitná nemocnica L. Pasteura v Košiciach, Slovensko*

Cíle: Účastníci získají základní informaci o fyziologii hypokretinů/orexinů a způsobech a indikacích jejich vyšetřování. Účastníci hlavně získají aktuální informace o nových farmakologických postupech využívajících hypokretinové/orexinové receptory, které vstupují do praxe a v některých zemích se již používají. (a) Kauzální eliminace všech příznaků narkolepsie typu 1 a významné symptomatické potlačení nadměrné denní spavosti u nemocných s normální hladinou hypokretinu/orexinu 1 v mozkomíšním moku agonisty orexinového receptoru 2. (b) Nová farmakologická strategie léčení nespavosti antagonisty orexinových receptorů 1 a 2. (c) Úprava dechového útlumu vyvolaného opiáty bez zvýraznění bolesti agonisty orexinového receptoru 2. (d) Prevence deliria starých osob antagonisty obou orexinových receptorů.

WS 4: Od výzkumu k pacientovi: jak inovace mění neurologii v České republice

Předsedající: Brázdil M.[1], Jiruška P.[2]
Přednášející: Brázdil M.[1], Rektorová I.[1], Jiruška P.[2], Haberlová J.[3]
[1] *I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně*
[2] *Ústav fyziologie 2. LF UK, Praha*
[3] *Klinika dětské neurologie FNMH, Praha*

Neurologická onemocnění patří k největším zdravotním výzvám současnosti, a přestože obor rychle přináší nové genové a biologické terapie, neuromodulační metody i moderní diagnostiku, jejich zavádění do praxe je často pomalé a roztříštěné; právě proto vznikl Národní institut pro výzkum neurologických onemocnění (NeurIN), který propojuje špičkový výzkum s klinickou neurologií a urychluje systematické zavádění moderní diagnostiky a léčby do každodenní péče. Cílem workshopu je představit neurologické komunitě význam platformy NeurIN pro výzkum i klinickou praxi, ukázat referenční cesty k pokročilým terapiím, expertní poradenství národních skupin a možnosti zapojení pacientů do léčby v rámci klinických studií. Důraz bude kladen na nejnovější doporučení pro zavádění moderních terapií – od genové léčby a imunoterapie až po využití umělé inteligence v diagnostice. Workshop ukáže konkrétní příklady, jak se výsledky výzkumu promítají do praxe, a nabídne prostor pro širší zapojení neurologických pracovišť do národních iniciativ, z nichž mohou praktičtí neurologové přímo těžit v péči o pacienty.

Výukové cíle workshopu:
Po absolvování workshopu budou účastníci schopni:
1. Porozumět roli Národního institutu pro výzkum neurologických onemocnění (NeurIN) v rozvoji neurologického výzkumu a implementaci inovativních diagnostických a terapeutických postupů v České republice.
2. Identifikovat nové terapeutické a diagnostické přístupy, které vznikají v rámci současného neurologického výzkumu, a jejich potenciální dopad na klinickou praxi.
3. Orientovat se v možnostech inovativní léčby neurologických onemocnění a vědět, kdy a kam referovat pacienty indikované k těmto postupům.
4. Využívat národní expertní platformy pro získání odborných doporučení, informací o dostupnosti moderní léčby a možnostech zapojení do klinických studií.
5. Porozumět praktickým, organizačním a etickým aspektům implementace inovativní léčby do každodenní neurologické praxe.

WS 5: Neurorevmatologie: diferenciální diagnostika vybraných revmatických onemocnění v praxi neurologa

Předsedající: Nytrová P.[1]
Přednášející: Tomčík M.[2], Nytrová P.[1], Týblová M.[1]
[1] *Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze*
[2] *Revmatologický ústav, Praha*

Cíle: Cílem kurzu neurorevmatologie je přiblížit problematiku diferenciální diagnostiky revmatických onemocnění postihujících periferní a centrální nervový systém. Úlohou neurologa je objektivizace neurologických příznaků a diagnostika případného postižení nervového systému. Spolupráce neurologa a revmatologa má také důležitou roli v případném hodnocení možných nežádoucích účinků biologické léčby. Kurz je připravován ve spolupráci s revmatology, kteří zajišťují základní přehled vybraných revmatických onemocnění zahrnující systémovou sklerodermii, eozinofilní granulomatózu s polyangiitidou, systémový lupus erythematodes a další. Neurologové demonstrují jednotlivé kazuistiky z praxe zahrnující klinickou manifestaci obtíží, výběr diagnostických nástrojů a interpretaci výsledků.

WS 6: Neuropsychiatrická problematika u vybraných onemocnění

Předsedající: Uhrová T.[1,2]
Přednášející: Kališová L.[2], Uhrová T.[1,2], van der Meijs V.[2]
[1] *Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd 1. LF UK a VFN v Praze*
[2] *Klinika psychiatrie a neuropsychiatrie 1. LF UK a ÚVN, Praha*

Cíle:
Znalost: Po absolvování workshopu budou účastníci znát:
- kritéria deprese a psychózy u vybraných onemocnění
- další specifické psychopatologické projevy daných chorob
- vhodné léčebné postupy v kontextu základního neurologického onemocnění

Dovednost: Na sérii videokazuistik si ověří schopnost identifikovat klíčovou psychopatologii a vybrat vhodnou možnost terapie.
Kompetence: Budou chápat význam interdisciplinárního pohledu na pacienta, význam časného a správného rozpoznání psychopatologie u neurologických onemocnění a význam komplexní péče pro kvalitu pacientova života

POSTEROVÁ SEKCE

CEREBROVASKULÁRNÍ PROBLEMATIKA

Rutinní testování účinnosti antiagregační léčby – má smysl v časné sekundární prevenci po ischemické cévní mozkové příhodě?

Bábová J.[1], Černík D.[1,2]

[1] Komplexní cerebrovaskulární centrum, Neurologické oddělení, Masarykova nemocnice Ústí nad Labem, o. z., Krajská zdravotní a. s., Ústí nad Labem

[2] Komplexní cerebrovaskulární centrum, Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc

Úvod: Antiagregační terapie je základem sekundární prevence po prodělané nekardioemboligenní ischemické CMP. S ohledem na vysoké riziko výskytu kardiovaskulárních příhod časně po iCMP je doporučována duální antiagregační terapie (clopidogrel a kyselina acetylsalicylová) na omezenou dobu (typicky 1–3 měsíce). Nejrizikovější jsou přitom první dny, a s postupujícím časem riziko postupně klesá. Jsou však pacienti, kteří jsou na uvedenou terapii rezistentní. Cílem studie bylo ověření *in vitro* účinnosti této terapie při standardním podávání.

Metodika: Do studie byli zahrnuti pacienti po iCMP, u kterých byla indikována v sekundární prevenci antiagregační terapie. Po nasycovací dávce 300 mg kyseliny acetylsalicylové a 300 mg clopidogrelu (+ další 3 dny podávání 100 mg kyseliny acetylsalicylové a 75 mg clopidogrelu denně) byla metodou Multiplate ověřena laboratorní účinnost. V případě neúčinnosti byla kontrolní testace provedena s odstupem 12 dnů (rozmezí 10–14).

Výsledky: Do studie bylo zařazeno 62 konsekutivních pacientů. Při první testaci nebyla terapie kyselinou acetylsalicylovou laboratorně účinná u 15 pacientů (24 %) a terapie clopidogrelem u 17 pacientů (27 %). Neúčinnost u obou preparátů současně se vyskytla ve 12 případech (19 %). Při kontrolním testování s odstupem byla účinnost prokázána u dalších 7 pacientů (11 %) v případě kyseliny acetylsalicylové i clopidogrelu. Laboratorně neúčinná byla terapie i poté u 3 pacientů v případě obou preparátů (5 %). U části pacientů ke kontrolní testaci nedošlo z důvodu noncompliance pacientů.

Závěr: Výsledky studie naznačují, že významná část pacientů v prvních nejrizikovějších dnech po prodělané ischemické příhodě nemá i při standardně podané antiagregační terapii účinnou sekundární prevenci. Je tak otázkou, zda by tito pacienti neměli být rutinně identifikováni a jejich terapie eskalována.

Indikace leteckého zásahu u cévní mozkové příhody na základě telefonicky verifikované FAST+ pozitivity

Bilík J.[1,2], Černík D.[1,3]

[1] Komplexní cerebrovaskulární centrum, Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc

[2] Zdravotnická záchranná služba Ústeckého kraje

[3] Komplexní cerebrovaskulární centrum, Neurologické oddělení, Masarykova nemocnice Ústí nad Labem, o. z., Krajská zdravotní, a. s.

Úvod: V prognóze pacienta s CMP je zásadní čas do zahájení rekanalizační terapie. Velmi diskutovaným problémem je tak již přednemocniční triáž pacientů a forma transportu do intervenujícího centra. Cílem této studie bylo vyhodnotit efektivitu triáže primárního leteckého transportu do komplexního cerebrovaskulárního centra na základě telefonicky hodnocené FAST+ pozitivity.

Metodika: Vstupním kritériem pro zařazení do studie byl primární letecký transport do komplexního centra. Indikační kritéria pro letecký zásah byly tři. 1. Místo zásahu se nachází mimo katastr města s iktovým centrem. 2. Pacient musí splňovat pozitivitu FAST+ testu (dle úvahy dispečera i pozitivitu FAST), která je hodnocena dispečerem záchranné služby pouze dle telefonického popisu. 3. Pacient musí být v předchorobí zcela soběstačný.

Výsledky: Do retrospektivní analýzy bylo zařazeno 106 konsekutivních pacientů, kteří byli transportováni s podezřením na CMP v letech 2023–2024. Všichni pacienti byli FAST pozitivní dle telefonického hovoru dispečera s laickým volajícím v terénu. U 68 pacientů (64 %) byla diagnostikována iCMP (72 % podstoupilo rekanalizační léčbu, 68 % IVT, 25 % MT). Dalších 22 (21 %) pacientů mělo jinou, ale velmi vážnou diagnózu (hemoragickou CMP, disekci aorty, infarkt myokardu). FAST+ pozitivních pacientů dle telefonické výzvy bylo 86. iCMP zde byla diagnostikována u 72 % pacientů. Ve skupině s iCMP FAST+ pozitivních podstoupilo rekanalizační léčbu 77 % pacientů. Jinou významnou diagnózu mělo 16 % pacientů. Letecký transport tak byl opodstatněný v 88 % případů.

Závěr: Telefonicky asistované zjištění FAST+ pozitivity může být vysoce efektivním indikačním kritériem pro letecký zásah v terénu. Pouhá pozitivita FAST testu s uvážlivou indikací dispečera však ukázala horší výsledek pouze v jednotkách procent.

Intravenózní trombolýza pro akutní okluzi centrální retinální tepny: Je bezpečná a efektivní i po standardním časovém okně?

Černík D.[1,2], Eichlová Z.[3], Janský P.[4], Havlíček R.[5], Vachová M.[6,7], Vondráčková S.[6], Biková S.[8], Reková P.[7], Macko J.[9], Šaňák D.[2], Pavláková J.[10], Bilík J.[2,11], Cihlář D.[12], Neumann J.[13]

[1] Komplexní cerebrovaskulární centrum, Neurologické oddělení, Masarykova nemocnice Ústí nad Labem, o. z., Krajská zdravotní, a. s., Ústí nad Labem

[2] Komplexní cerebrovaskulární centrum, Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc

[3] Komplexní cerebrovaskulární centrum, Neurologické oddělení, Krajská nemocnice Liberec, a. s., Liberec

[4] Komplexní cerebrovaskulární centrum, Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH – Motol, Praha

[5] Komplexní cerebrovaskulární centrum, Neurologická klinika, ÚVN – VFN v Praze

[6] Neurologické oddělení, Nemocnice Teplice, Krajská zdravotní, a. s., Teplice

[7] Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze

[8] Neurologické oddělení, Nemocnice Děčín, Krajská zdravotní, a. s., Děčín

[9] Neurologické oddělení, Nemocnice Most, Krajská zdravotní a. s., Most

[10] Neurologické oddělení, Nemocnice Litoměřice, Krajská zdravotní, a. s., Litoměřice

[11] Zdravotnická záchranná služba Ústeckého kraje

[12] Katedra tělesné výchovy a sportu, Pedagogická fakulta, Univerzita J. E. Purkyně, Ústí nad Labem

[13] Neurologické oddělení, Nemocnice Chomutov, Krajská zdravotní, a. s., Chomutov

Úvod a cíle: Okluze centrální retinální tepny (CRAO) je vzácná forma ischemické CMP. Aktuální doporučení European Stroke Organisation uvádí možnost léčit intravenózní trombolýzou (IVT) CRAO ve standardním

terapeutickém časovém okně 4,5 h od vzniku příznaků. Není však dosud jasné, zda může být IVT efektivní a bezpečná i po standardním okně. Cílem práce bylo posoudit bezpečnost a efektivitu IVT pro CRAO po 4,5 h.

Soubor a metodika: Do retrospektivní studie byli zařazeni všichni pacienti s CRAO z 11 center, kterým byla podána IVT. Za klinické zlepšení visu na postiženém oku byla považována schopnost orientace v prostoru (rozeznání obrysů). Výrazné zlepšení bylo hodnoceno při schopnosti rozeznat předměty a obličeje. Bezpečnost byla hodnocena na základě výskytu intracerebrální hemoragie (ICH) a dalších komplikací. Bylo provedeno srovnání pacientů s dobou příznaků (onset-to-treatment, OTT) pod a nad 4,5 h.

Výsledky: Do studie bylo zařazeno celkem 79 pacientů (53 % mužů, průměrný věk 69,0 ± 2,1 let) s CRAO v letech 2016–2026. Do prvních 4,5 hodin bylo léčeno 43 pacientů (medián OTT 3 hodiny) a po 4,5 h pak 36 pacientů (medián OTT 9 hodin). Ke zlepšení visu po IVT došlo u 72,1 % pacientů léčených do 4,5 h a u 52,8 % pacientů po 4,5 h (p = 0,076). K výraznému zlepšení visu došlo u 48,8 % pacientů léčených do 4,5 h a u 30,6 % po 4,5 h (p = 0,099). ICH byla zjištěna u 7,1 vs. 5,6 % pacientů (p = 0,775). Symptomatické ICH došlo u 1 (2,8 %) pacienta, který byl léčen po 4,5 h. U 4,7 % pacientů léčených do 4,5 h došlo ke krvácení do sklivce s následnou úpravou visu.

Závěr: Studie neprokázala mezi skupinami statisticky významný rozdíl ve zlepšení vizu, i když je znatelný trend k horším výsledkům ve skupině léčených nad 4,5 h. Výskyt komplikací byl v obou skupinách nízký. Data naznačují, že léčba může být bezpečná a efektivní i po standardním časovém okně.

Nově detekovaná fibrilace síní po cévní mozkové příhodě: liší se od již známé fibrilace síní?

Mikulenka P.[1], Mihalovič M.[2], Toušek P.[2], Peisker T.[1], Perry A.[3], Harston G.[3,5], Carone D.[3–5], Štětkářová I.[1], Garrard J. W. [3–5]

[1] *Neurologická klinika 3. LF UK a FNKV, Praha, ČR*

[2] *Kardiologická klinika 3. LF UK a FNKV, Praha, ČR*

[3] *Brainomix, Oxford, UK*

[4] *Radcliffe Department of Medicine, University of Oxford, UK*

[5] *Oxford University Hospitals NHSFT, UK*

Úvod: Fibrilace síní (FS) je nově diagnostikována u více než 20 % pacientů po ischemické CMP. Některé práce naznačují, že nově detekovaná FS po CMP (AFDAS) by se mohla lišit od již známé FS (KAF) a představovat specifický fenotyp související s akutním poškozením mozku. Cílem této studie bylo určit, zda se AFDAS liší od KAF z hlediska neuroanatomických korelátů, a zároveň porovnat kardiální charakteristiky obou skupin.

Metodika: Tato prospektivní observační studie zahrnovala pacienty s ischemickou CMP přijaté na terciární iktové pracoviště. U všech pacientů bylo provedeno vstupní EKG a 72h kontinuální EKG monitorace; následně byli pacienti klasifikováni do skupin bez FS, s již známou FS nebo s AFDAS. Segmentace lézí a volumetrická analýza byly provedeny na kontrolním CT/MRI. Dále byla analyzována klinická data vč. demografických údajů, anamnézy, echokardiografických parametrů, tíže CMP hodnocené pomocí NIHSS a funkčního výsledku po 3 měsících hodnoceného pomocí mRS.

Výsledky: Do studie bylo zařazeno 239 pacientů: 142 bez FS, 50 s KAF a 47 s AFDAS. Neurozobrazovací analýza neprokázala významné rozdíly v distribuci lézí ani v jejich objemu mezi skupinami AFDAS a KAF. Medián objemu infarktu byl 2,97 ml u pacientů s AFDAS a 6,29 ml u pacientů s KAF (p = 0,517). Srdeční struktura a funkce byly mezi skupinami srovnatelné: ejekční frakce činila 60 vs. 58,5 % (p = 0,138) a průměr levé síně 42 vs. 42 mm (p = 0,545). Pacienti s AFDAS častěji podstoupili trombolýzu než pacienti s KAF (72 vs. 52 %; p = 0,001).

Závěr: Mezi pacienty s AFDAS a KAF nebyly zjištěny významné neuroanatomické ani echokardiografické rozdíly. Tyto výsledky nepodporují hypotézu, že AFDAS představuje odlišný neurogenně podmíněný fenotyp, a naznačují, že může spíše odrážet dosud nerozpoznanou preexistující fibrilaci síní.

Perfuzní CT mozku u iktů v zadním povodí s lehkým klinickým deficitem

Peisker T., Mikulenka P., Vaško P., Štětkářová I.

Neurologická klinika 3. LF UK a FNKV, Praha

Úvod: Iktus ve VB povodí představuje asi 20 % všech ischemických CMP. Jeho časná diagnostika je obtížná vzhledem k často diskrétní neurologické symptomatice. Indikace trombolytické léčbě může být méně zřejmá z důvodu nižšího zastoupení příznaků z vertebro-bazilárního (VB) povodí v NIHSS. Cílem práce bylo zhodnotit možný přínos perfuzního CT (CTP) v časné diagnostice iktu u pacientů s manifestním akutním vestibulárním syndromem.

Metodika: Retrospektivně jsme v souboru pacientů hospitalizovaných v našem centru od I/22 do II/25 vybrali pacienty s akutním iktem ve VB povodí, kteří měli vstupní multimodální zobrazovací vyšetření mozku vč. CTP (metody CBV, CBF, MTT a TTP). Z této skupiny jsme dále vyselektovali případy se vstupním vestibulárním syndromem.

Výsledky: V kohortě 158 pacientů s akutním iktem ve VB povodí mělo lehkou klinickou symptomatiku (NIHSS 0–2 body) 40 případů. V této skupině byly na nativním CT přítomné diskrétní známky subakutní ischemie u 4 pacientů. Ložisková perfuzní abnormita v hodnocených metodách CTP byla nalezena u 28 pacientů (70 %).

Závěr: CTP v rámci multimodálního vyšetření pacientů s podezřením na akutní iktus ve VB povodí a lehkými klinickými příznaky dle škály NIHSS může mít přínos pro časnou diagnostiku. Efektivitu jejího využití v klinické praxi je nutné prověřit v prospektivním projektu.

Přínos sekvenování nové generace v diagnostice pacientů s podezřením na genetické onemocnění drobných mozkových cév bez průkazu CADASIL

Benešová K.[1], Paulasová Schwabová J.[1], Zoubková V.[2], Vyhnálková E.[2], Šrámková T.[1], Olšerová A.[1], Tomek A.[1]

[1] *Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha*

[2] *Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNMH, Praha*

Úvod: Genetická onemocnění drobných mozkových cév jsou příčinou 1–5 % CMP a postihují nejčastěji mladé pacienty. Ačkoliv je známa řada kauzálních genů pro cerebrální mikroangiopatie, rutinně se testuje pouze mutace v genu *NOTCH3*, který je asociovaný s onemocněním CADASIL jakožto nejčastější dědičnou mikroangiopatií. Další geny při negativitě této mutace v klinické praxi vyšetřovány nejsou.

Cíl: Cílem projektu je zjištění incidence hereditárních mikroangiopatií v naší kohortě pacientů. Dalším cílem je validace vybraného panelu genů, jeho praktická využitelnost a případná implementace vyšetření do klinické praxe.

Materiál a metody: Soubor pacientů tvoří pacienti Neurologické kliniky 2. LF UK a FNMH vybraní na základě indikačních kritérií: věk nižší než 70 let, suspektní rodinná anamnéza na vaskulární příhody v mladším věku, klinické podezření na poruchu pojiva (oční, renální či kožní příznaky), a na základě MR mozku s obrazem onemocnění malých tepen dle STRIVE kritérií bez přítomných vysvětlujících kardiovaskulárních rizikových faktorů. Pacienti jsou geneticky vyšetřeni ve spolupráci s ÚBLG 2. LF UK a FNMH. Genetické vyšetření probíhá buď cíleně se zaměřením na gen *NOTCH3* či vyšetřením neurovaskulárního panelu pomocí sekvenování nové generace (NGS) s analýzou celkem 698 vybraných genů.

Výsledky: Bylo otestováno 67 pacientů, u 8 (11,9 %) pacientů byla prokázána mutace v genu NOTCH3 s věkovým mediánem pacientů 55,1 ± 13,7 roku. Zbývajících 59 pacientů (88,1 %) bylo otestováno s využitím NGS a zmíněného neurovaskulárního panelu (medián věku pacientů 57,7 ± 14,2 roku). Celkově bylo v kohortě pacientů vyšetření NGS negativní u 42 z nich (62,7 %), patogenní mutace byly identifikovány u 10 pacientů v genech *COL4A2* (3×), *COL4A1* (2×), *COL4A5*, *GLA*, *RNF213*, *RYR1* (2×), *CSF1R*, *FBN2*. Varianty nejasného významu (VUS) byly prokázány u 7 pacientů (10,4 %) v genech *COL2A1, NPC1, THSD1, APP, SERPINA1, FOXF2, ENG*. Mezi genetickými podskupinami nebyly zaznamenány statisticky významné rozdíly ve věku, rizikových faktorech či nálezu na MR mozku.

Závěr: Genetické testování u vybraných pacientů prokázalo řadu kauzálních mutací ve vybraných genech. Jedná se o unikátní projekt v rámci ČR. Průkaz genetického onemocnění je stěžejní nejen pro nemocného k zahájení striktní korekce cévních rizikových faktorů a důsledného klinického sledování pacienta, ale i pro rodinné příslušníky z hlediska prognózy onemocnění, ale i možnosti preimplantační diagnostiky a genetického poradenství.

Podpora projektu: Grantová agentura UK – projektové číslo 179724.

Výsledky akutního extraintrakraniálního bypassu jako záchranné metody při selhání standardní rekanalizační terapie.

Černík D.[1,2], Bartoš R.[3], Hejčl A.[3], Vachata P.[3], Cihlář F.[4], Marek T.[5], Sameš M.[3]

[1] Komplexní cerebrovaskulární centrum, Neurologické oddělení, Masarykova nemocnice Ústí nad Labem, o. z., Krajská zdravotní, a. s., Ústí nad Labem, ČR

[2] Komplexní cerebrovaskulární centrum, Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc, ČR

[3] Neurochirurgická klinika Fakulty zdravotnických studií UJEP a Krajské zdravotní, a. s. – Masarykovy nemocnice v Ústí nad Labem, o. z., Ústí nad Labem, ČR

[4] Radiologická klinika Fakulty zdravotnických studií UJEP a Krajské zdravotní, a. s. – Masarykovy nemocnice v Ústí nad Labem, o. z., Ústí nad Labem, ČR

[5] Department of Radiology, Mayo Clinic, Rochester, MN, USA

Úvod: Pacienti s endovaskulárně neléčitelnou, akutně symptomatickou okluzí vnitřní karotické tepny nebo s preokluzí/okluzí střední mozkové tepny představují významnou terapeutickou výzvu. Někteří z těchto pacientů vykazují kolísavý klinický stav a postupný rozvoj ischemických změn na MR. Akutní extraintrakraniální bypass může v takových případech představovat poslední, ale potenciálně úspěšnou terapeutickou možnost.

Metody: Retrospektivní monocentrická studie zahrnovala pacienty, kteří podstoupili akutní extraintrakraniální bypass z důvodu symptomatické, jinak neléčitelné hypoperfuze. Maximální interval od nástupu CMP do operace byl stanoven na pět dní. Mezi další indikační nástroje patřila difuzně vážená MR a transkraniální Dopplerovské vyšetření, přičemž toto bylo použito k posouzení průtoku střední mozkovou tepnou a potenciálu pro kolateralizaci.

Výsledky: Do studie bylo zařazeno v průběhu 4 let (2021–2024) devatenáct pacientů (17 mužů a 2 ženy, průměrný věk 62,7 roku). Medián intervalu od nástupu příznaků do operace byl dva dny. Bylo provedeno dvacet bypassů s průměrnou dobou trvání operace 205 ± 57 min. U dvou pacientů byla nutná reoperace z důvodu časné trombózy, což v obou případech zajistilo průchodnost bypassu. Nebyly zaznamenány žádné případy symptomatického intrakraniálního krvácení. Během jednoho roku dosáhlo funkční nezávislosti 73,7 % pacientů. Roční úmrtnost (s operací nesouvisející) byla 10,5 %.

Závěr: Akutní extrakraniální bypass je potenciálně efektivní léčebnou možností pro zlepšení klinického výsledku u pacientů s akutní ischemickou CMP, pokud je příčinou dekompenzace nebo náhlý nástup mozkové hypoperfuze. Intravenózní podání kyseliny acetylsalicylové se doporučuje pacientům, kteří dosud nepodstoupili antiagregační léčbu, protože může snížit riziko trombózy bypassu.

Prognostický význam časového profilu UCH-L1 a GDF-15 u pacientů s akutní ischemickou cévní mozkovou příhodou

Folber M.[1], Mikulenka P.[1], Peisker T.[1], Štětkářová I.[1], Mihalovič M.[2], Toušek P.[2]

[1] Neurologická klinika 3. LF UK a FNKV, Praha

[2] Kardiologická klinika 3. LF UK a FNKV, Praha

Úvod: Akutní ischemická CMP (iCMP) je dynamický proces zahrnující časné neuronální poškození i následnou systémovou stresovou a zánětlivou odpověď organizmu. Tyto děje lze zachytit sérovými biomarkery: UCH-L1 jako marker neuronálního poškození a GDF-15 jako marker systémové stresové odpovědi. Sledování dynamiky jejich sérových hladin v prvních 48 h po iCMP by proto mohlo přispět k časnému prognostickému odhadu.

Cíl: Zhodnotit prognostický význam časového profilu sérových hladin UCH-L1 a GDF-15 během prvních 48 h od začátku iCMP ve vztahu k funkčnímu výsledku po 12 měsících vyjádřenému pomocí mRS skóre.

Metodika: Sérové hladiny UCH-L1 a GDF-15 ze sériových odběrů při přijetí (0 h), po 24 h a po 48 h byly hodnoceny u 244 pacientů s iCMP (53 % muži; průměrný věk 71 let). Vztah k 12měsíčnímu mRS byl hodnocen pomocí parciální Spearmanovy korelace s kontrolou vlivu věku, pohlaví, eGFR, vstupní tíže iktu (NIHSS) a reperfuzní terapie.

Výsledky: Vyšší sérové hladiny GDF-15 korelovaly s vyšším dvanáctiměsíčním mRS, tedy s horším funkčním výsledkem, ve všech sledovaných časových bodech: při přijetí [n = 129; rho = +0,24; p = 0,007],

po 24 hodinách [n = 124; rho = +0,27; p = 0,004] i po 48 h [n = 97; rho = +0,33; p = 0,001]. Vyšší sérové hladiny UCH-L1 při přijetí [n = 109; rho = +0,25; p = 0,01] a po 24 hodinách [n = 110; rho = +0,33; p = 0,0006] rovněž korelovaly s vyšším 12měsíčním mRS.

Závěr: Zvýšené sérové hladiny UCH-L1 a GDF-15 v akutní fázi iCMP jsou asociovány s horším funkčním výsledkem po 12 měsících, a to i po výše zmíněných adjustacích. Odlišný časový profil obou markerů může odrážet rozdílné patofyziologické děje – v případě UCH-L1 časné neuronální poškození, v případě GDF-15 přetrvávající systémovou stresovou odpověď.

Hodnocení hladin biomarkerů tak může přispět k časné individualizované prognostické stratifikaci pacientů.

Incidentální mozková aneuryzmata

Fröhlich D.

Neurologická klinika 3. LF UK a FNKV, Praha

Mozková aneuryzmata představují významnou problematiku neurovaskulární medicíny, neboť mohou dlouhodobě perzistovat bez klinických příznaků a manifestovat se náhle vzniklým subarachnoidálním krvácením s vysokou morbiditou a mortalitou. Rozvoj moderních zobrazovacích metod vedl k nárůstu incidentálně zjištěných aneuryzmat mozkových tepen, a tím i k potřebě přesné stratifikace rizika, která umožní odlišit léze vyžadující aktivní intervenci od těch vhodných k bezpečné observaci. Biologické chování aneuryzmat je podmíněno kombinací morfologických charakteristik, hemodynamických poměrů a procesů probíhajících ve stěně cévy. Přestože pokročilé metody, jako vessel-wall MR, umožňují zpřesnění hodnocení stability aneuryzmatu, v běžné klinické praxi zůstává rozhodování založeno především na posouzení morfologie výdutě a klinických rizikových faktorech. Pro objektivizaci rizika ruptury a růstu byly vyvinuty skórovací systémy PHASES, ELAPSS a UIATS, které však slouží jako podpůrný nástroj a nenahrazují komplexní klinické posouzení. Cílem práce bylo shrnout současné principy stratifikace rizika incidentálně detekovaných mozkových aneuryzmat a demonstrovat jejich praktickou aplikaci. Ve vybraném kazuistickém souboru 10 pacientů vyšetřených na našem pracovišti v letech 2022–2025 byl aplikován tento jednotný postup stratifikace rizika. Analýza ukázala, že klíčovou roli v klinickém managementu sehrály závěry multidisciplinárního týmu s důrazem na morfologii aneuryzmatu a jeho klinickou symptomatologii.

Stacionární kognitivní deficit a zlepšený neurologický nález tři měsíce po ischemické CMP

Harmáčková M.[1], Hlaváčková K.[2], Hlaváčková M.[2], Bartoš A.[3]

[1] *Neurologická klinika 3. LF UK a FTN, Praha*

[2] *NeuroCentre, Uherské Hradiště*

[3] *Neurologická klinika 3. LF UK a FNKV, Praha*

Úvod: Kognitivní deficit po CMP nebývá rutinně vyšetřován, přestože představuje častou komplikaci. Pravděpodobně je tomu tak pro nedostatek vhodných a časově nenáročných metod. K jeho záchytu mohou sloužit dva velmi krátké testy Amnesia Light and Brief Assessment (ALBA) a Pojmenování obrázků a jejich vybavení (POBAV), certifikované Ministerstvem zdravotnictví ČR. Cílem práce bylo ověřit jejich využitelnost v akutní fázi a sledovat pomocí nich vývoj kognitivních funkcí v čase.

Metody a osoby: Test ALBA je založen na zapamatování a vybavení krátké věty a předvedení a bezprostředním vybavení gest. Test POBAV je založen na pojmenování 20 obrázků a jejich bezprostředním vybavení během 1 min. Oběma testy a současně neurologickou škálou National Institutes of Health Stroke Scale (NIHSS) bylo vyšetřeno 30 pacientů po první ischemické CMP (věk 67 ± 10 let, 40 % žen, 17 % s afázií) během prvního týdne hospitalizace a při kontrole po třech měsících v Uherském Hradišti. Výkony pacientů byly porovnávány s normativními hodnotami zohledňujícími věk, vzdělání a pohlaví.

Výsledky: V akutní fázi CMP byla porucha epizodické paměti zjištěna přibližně u poloviny pacientů podle testu ALBA a vybavení obrázků v POBAV. Překvapivě nejčastějším nálezem byla porucha sémantické paměti hodnocená počtem chyb při pojmenování obrázků v testu POBAV (73 % pacientů). Po třech měsících došlo k významnému zlepšení neurologického deficitu podle škály NIHSS z 5 bodů na 1 bod. Přestože bylo zlepšení v testech ALBA a POBAV statisticky významné, jeho rozsah činil pouze 5–10 % a nebyl klinicky významný.

Závěr: Testy ALBA a POBAV umožňují rychlý záchyt poruch krátkodobé paměti přibližně u poloviny pacientů po iktu v podmínkách okresní nemocnice. Překvapivým nálezem bylo postižení sémantické paměti u většiny vyšetřených. Přestože se mírný neurologický deficit během 3 měsíců téměř upravil, kognitivní poruchy přetrvávaly prakticky beze změny.

Podpořeno projekty UK Cooperatio 38–Neurovědy a FNKV RVO 00064173.

Možná glymfatická dysfunkce u Fabryho choroby: souvislost DTI-ALPS s mozkovými lézemi a klinickým fenotypem

Mareček S.[1], Hollý P.[1], Krajča T.[2], Sojka P.[1], Nepožitek J.[1], Dostálová G.[3], Bayerová K.[3], Linhart A.[3], Dušek P.[1], Vaněčková M.[4], Reková P.[1]

[1] *Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze*

[2] *České vysoké učení technické v Praze, Fakulta biomedicínského inženýrství, Kladno*

[3] *II. interní klinika – klinika kardiologie a angiologie 1. LF UK a VFN v Praze*

[4] *Radiodiagnostická klinika 1. LF UK a VFN v Praze*

Úvod: Fabryho choroba je X-vázané lysozomální onemocnění s multisystémovým postižením vč. CNS a rizikem ischemických CMP. Hyperintenzity bílé hmoty a lakuny patří mezi časté neurozobrazovací nálezy, jejichž mechanizmus není objasněn. Glymfatický systém představuje perivaskulární transportní systém podílející se na výměně mozkomíšního a intersticiálního moku a odstraňování metabolitů. Cílem studie bylo posoudit, zda index DTI-ALPS, považovaný za nepřímý ukazatel jeho funkce, souvisí s objemem mozkových lézí předpokládané cévní etiologie a klinickým fenotypem Fabryho choroby.

Metodika: Do studie bylo zařazeno 66 pacientů s geneticky potvrzenou Fabryho chorobou: 26 mužů (46,2 ± 11,4 roku) a 40 žen (45,3 ± 15,5 roku). Klasický fenotyp mělo 46 pacientů, kardiální 16 a late-onset 4 pacienti.

Všichni podstoupili 3T MR vč. strukturálního a difuzně váženého zobrazení. Byly vysegmentovány hyperintenzity bílé hmoty, lakuny a další subkortikální léze suspektně cévní etiologie. ALPS-indexy byly vypočteny z automaticky definovaných oblastí zájmu; k omezení přímého vlivu lézí byly z těchto oblastí odstraněny léze, které do nich zasahovaly. Indexy byly adjustovány na frakční anizotropii a průměrnou difuzivitu bílé hmoty mimo léze. Asociace s objemem lézí a Fazekas skóre byly hodnoceny parciálními korelacemi s korekcí na věk a pohlaví, u objemu lézí také na objem mozku. Rozdíly mezi fenotypy byly analyzovány pomocí ANCOVA.

Výsledky: Nižší ALPS-indexy významně korelovaly s vyšším objemem cévních lézí ($p = 0{,}012$). ALPS-indexy negativně korelovaly také s Fazekasovým skóre hluboké bílé hmoty ($p = 0{,}039$). Mezi fenotypy byly zjištěny významné rozdíly v ALPS-indexech ($p = 0{,}028$); pacienti s kardiálním fenotypem měli vyšší hodnoty než pacienti s klasickým ($p = 0{,}034$) a late-onset fenotypem ($p = 0{,}016$).

Závěr: Výsledky naznačují souvislost mezi nižšími ALPS-indexy, vyšším objemem mozkových lézí předpokládané cévní etiologie a klinickým fenotypem Fabryho choroby. Nález může být kompatibilní s poruchou glymfatické funkce, vyžaduje však ověření v longitudinálních studiích s kontrolní skupinou a dalšími zobrazovacími metodami.

Rekanalizační terapie u ischemické cévní mozkové příhody při výskytu aneuryzmatu mozkových tepen – data z reálné klinické praxe

Matzke A.[1], Čejková M.[1], Bábová J.[1], Černík D.[1,2]

[1] Komplexní cerebrovaskulární centrum, Neurologické oddělení, Masarykova nemocnice Ústí nad Labem, o. z., Krajská zdravotní, a. s., Ústí nad Labem

[2] Komplexní cerebrovaskulární centrum, Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc

Úvod: Výskyt aneuryzmatu mozkových tepen byl dlouho považován za absolutní kontraindikaci rekanalizační terapie (intravenózní trombolýzy). Aktuální doporučení tuto kontraindikaci poněkud relativizují a s důrazem na velikost aneuryzmatu a tíži klinického deficitu již terapii připouští. Cílem této studie je ukázat výsledky z reálné klinické praxe stran bezpečnosti a výskytu komplikací u těchto pacientů.

Metodika: Do monocentrické retrospektivní analýzy byli zařazeni všichni konsekutivní pacienti, kteří v období 39 měsíců podstoupili rekanalizační terapii (intravenózní trombolýzu a/nebo mechanickou trombektomii). Hodnocena byla přítomnost aneuryzmatu mozkových tepen (vč. anamnestické), lokalizace (intra/extra kraniálně), velikost (hodnota největšího rozměru, a dále kategorie pod a nad 10 mm). Bezpečnost terapie byla hodnocena jak ve vztahu k intravenózní trombolýze, tak ve vztahu k mechanické trombektomii. Sledovaným parametrem byla přítomnost intracerebrální hemoragie (ICH, lokalizace ve vztahu k AN, přítomnost i symptomatické varianty ICH dle SITS-MOST kritérií), přítomnost jiných extrakraniálních komplikací a vaskulárních komplikací mechanické trombektomie.

Výsledky: Ve sledovaném období 1. 1. 2023–31. 3. 2026 byla v centru poskytnuta rekanalizační terapie 1 089 pacientům (956 intravenózních trombolýz, 629 mechanických trombektomií). U 38 pacientů byla verifikována přítomnost aneuryzmatu mozkových tepen (3,5 %). Velikost AN byla 4 ± 7 mm. Ve čtyřech případech (10,5 %) byla velikost nad 10 mm. V jednom případě (2,6 %) již bylo AN po ošetření clipem bez recidivy a ve dvou případech (5,2 %) byla lokalizace extrakraniální. Intravenózní trombolýza byla v přítomnosti AN podána ve 36 případech (94,7 %), a mechanická trombektomie byla provedena u 18 pacientů (47,4 %). Výskyt ICH po IVT byl u skupiny s AN 13 případů (36,1 %) a SICH se vyskytl u 4 pacientů (11,1 %). Žádné z ICH nevykazovalo přímou lokalizační souvislost s AN. V případě mechanické trombektomie byla jedinou zachycenou komplikací periprocedurální tepenná disekce, která se vyskytla v pěti případech (27,8 %).

Závěr: V uvedeném období nebyl v centru z terapie vyřazen pacient pro pouhou přítomnost AN, uvedený výskyt tedy odpovídá naší reálné praxi. Žádné ze zachycených ICH nemělo lokalizační souvislost s AN. Výsledky mohou být ovlivněny menší velikostí našeho souboru nicméně nabízí se možná souvislost s horšími vlastnostmi cévní stěny u těchto pacientů, čemuž by odpovídal i vysoký záchyt periprocedurální tepenné disekce u mechanické trombektomie. K ověření těchto údajů by však byl potřebný rozsáhlejší soubor pacientů.

AI asistent pro standardizaci dokumentace a podporu klinického rozhodování v iktové péči

Mikulenka P.[1], Folber M.[1,2], Peisker T.[1], Štětkářová I.[1]

[1] Neurologická klinika 3. LF UK a FNKV, Praha

[2] 3. LF UK, Praha

Úvod: Akutní CMP vyžaduje rychlé klinické rozhodování, přesnou dokumentaci a plynulou návaznost mezi jednotlivými fázemi péče. V běžné praxi však může být tvorba příjmové a propouštěcí dokumentace časově náročná a nejednotná. Cílem projektu bylo vytvořit AI asistenta podporujícího strukturovanou tvorbu dokumentace a rozhodování podle nahraných doporučených postupů.

Metodika: Byl vytvořen webový prototyp aplikace StrokeFlow, určený pro podporu práce lékaře při příjmu, hospitalizaci a propouštění pacienta s CMP. Aplikace byla vytvořena formou rychlého AI-asistovaného prototypování, tzv. vibe codingu, a je použitelná na počítači i mobilním telefonu. Struktura výstupů vychází z doporučeného standardu propouštěcí zprávy pacienta s CMP, vč. šablony příjmové zprávy, epikrízy, závěru a doporučení. Do systému lze nahrát více guideline dokumentů, které aplikace využívá jako podklad pro formulaci relevantních doporučení.

Výsledky: Vznikl funkční prototyp AI asistenta propojující tři klíčové oblasti iktové péče: standardizovanou příjmovou dokumentaci, podporu klinického rozhodování podle nahraných guidelines a generování částí propouštěcí zprávy. Nástroj může pomoci sjednotit strukturu lékařské dokumentace, snížit riziko opomenutí důležitých údajů a usnadnit návaznost mezi akutním příjmem, průběhem hospitalizace a závěrečným doporučením. Výstup aplikace je koncipován jako návrh pro lékaře, nikoli jako autonomní rozhodovací systém.

Závěr: StrokeFlow představuje prototyp AI asistenta pro iktovou péči, který kombinuje automatizovanou tvorbu dokumentace s možností rychlého ověření souladu zvoleného postupu s nahranými doporučenými postupy. Potenciální přínos spočívá zejména v podpoře standardizace dokumentace a rozhodování.

Funkční přínosy roboticky asistovaného nácviku chůze v subakutní fázi cévní mozkové příhody

Najsrová A.[1,2], Fiedorová I.[3,4], Szegedi I.[1,5], Baníková Š.[3,4], Adamec T.[3,4], Kondé A.[6,7], Hanzlíková P.[8], Ganesh A.[9], Bar M.[1,10], Volný O.[1,10]

[1] *Katedra klinických neurověd, LF OU, Ostrava, ČR*
[2] *Moravskoslezská nemocnice Třinec, příspěvková organizace, ČR*
[3] *Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství FN Ostrava, ČR*
[4] *Katedra rehabilitace a sportovní medicíny, LF OU, Ostrava, ČR*
[5] *Neurologická klinika, Univerzita v Debrecínu, Debrecín, Maďarsko*
[6] *Útvar náměstka ředitele pro vědu, výzkum a výuku, FN Ostrava, ČR*
[7] *Katedra aplikované matematiky, Fakulta elektrotechniky a informatiky, Vysoká škola báňská – Technická univerzita Ostrava, ČR*
[8] *Ústav radiodiagnostický FN Ostrava, ČR*
[9] *Katedra klinických neurověd a komunitních zdravotních věd, Hotchkissův neurologický institut a O'Brienův institut veřejného zdraví, Cummingova lékařská fakulta, Univerzita v Calgary, Calgary, Kanada*
[10] *Neurologická klinika FN Ostrava, ČR*

Úvod: Randomizovaná kontrolovaná studie (RCT, NCT04910217) prokázala, že zařazení roboticky asistovaného nácviku chůze (RAGT) pomocí systému Lokomat Pro FreeD ke standardně definované konvenční rehabilitaci v subakutní fázi první ischemické CMP vedlo k významnému zlepšení ve Functional Ambulation Category (FAC), testu Timed Up and Go (TUG) a Bergově škále rovnováhy (BBS). Není však jasné, zda se tyto přínosy liší mezi klinicky vybranými podskupinami pacientů. Cílem navazující studie bylo zjistit, zda výchozí stav pacientů ovlivňuje účinnost léčby.

Metody: Byla provedena sekundární analýza RCT (n = 42 randomizovaných pacientů; sledování follow-up dokončilo 36 pacientů: 17 ve skupině RAGT a 19 v konvenční skupině). Hodnocenými ukazateli bylo: zlepšení FAC o ≥ 2 body a změny skóre BBS a TUG po 3 měsících. Podskupiny byly definovány podle lokalizace CMP, výchozí hodnoty FAC (0–1 vs. 2–3), věku a rekanalizační léčby. Interakční efekty byly hodnoceny logistickou regresí pro FAC; spojité proměnné byly v rámci podskupin porovnávány pomocí Mannova-Whitneyho testu. Nebyla provedena korekce na vícenásobná porovnání.

Výsledky: Největší rozdíl ve prospěch RAGT byl zaznamenán u pacientů s nízkou výchozí schopností chůze (FAC 0–1): po 3 měsících dosáhlo zlepšení FAC o ≥ 2 body 90,0 % pacientů ve skupině RAGT oproti 45,5 % v konvenční skupině (p = 0,039; n = 15). Také zlepšení v BBS bylo v této podskupině vyšší (medián 27 vs. 12 bodů; p = 0,031), což však může být částečně ovlivněno nižšími vstupními hodnotami a větším potenciálem ke zlepšení stavu. Výraznější zlepšení v TUG bylo pozorováno u pacientů s CMP v přední mozkové cirkulaci (p = 0,041).

Závěr: Roboticky asistovaný nácvik chůze má potenciál přinášet větší přínos pacientům s vážným postižením chůze v časné fázi CMP. Tato exploratorní zjištění podporují cílené ověření těchto výsledků ve větších klinických studiích s dostatečnou velikostí vzorku (sample size).

Subakútna infekčná endokarditída imitujúca systémovú vaskulitídu: úskalia diagnostiky u pacientky s intrakardiálnym materiálom

Niroda I., Tomášová Z.

Neurologické oddelenie FNsP Žilina

Úvod: Diagnostika subakútnej infekčnej endokarditídy (IE) na umelom intrakardiálnom materiáli je komplikovaná v prípade sekundárnej imunitnej hyperstimulácie, ktorá klinicky aj laboratórne imituje systémovú vaskulitídu.

Kazuistika: Prezentujeme prípad 47-ročnej pacientky, rok po plastike mitrálnej chlopne anuloplastickým prstencom. V novembri 2024 sa u nej rozvinulo stŕpnutie tváre, subfebrílie, artralgie a exantém pri nízkej elevácii CRP. Transtorakálna echokardiografia (TTE) a FDG-PET/CT boli interpretované ako reaktívne zmeny po pooperačnom použití tkanivového lepidla (BioGlue). V januári 2025 bola pacientka hospitalizovaná na psychiatrii pre akútnu psychotickú poruchu. MR mozgu verifikovalo početné subkortikálne T2 hyperintenzívne ložiská. Imunologické vyšetrenie preukázalo extrémnu pozitivitu c-ANCA (PR3) protilátok (nad 100 000 U/ml). Stav bol manažovaný ako suspektná granulomatóza s polyangiitídou (GPA). V decembri 2025 bola pacientka prijatá na neurologické oddelenie pre recidivujúce tranzitórne ischemické ataky (TIA) s prechodnou expresívnou afáziou a ľavostrannou hemiparézou. Kontrolné MR mozgu potvrdilo nové postischemické zmeny a ložiská hemosiderínu. CT prínosových dutín odhalilo deštrukciu skeletu pri koreňoch zubov ako potenciálny infektologický fokus. Rozhodujúce transezofageálne echokardiografické vyšetrenie (TEE) verifikovalo dve embolizačne rizikové vegetácie (5–6 mm) na mitrálnom prstenci. Hemokultúry potvrdili pozitivitu na *Staphylococcus epidermidis*. V februári 2026 pacientka podstúpila úspešnú reoperáciu s náhradou chlopne biologickou protézou.

Záver: Subakútna IE vyvolaná koaguláza-negatívnymi stafylokokmi môže indukovať masívnu syntézu ANCA protilátok a viesť k nesprávnej diagnóze systémovej vaskulitídy. Diagnostiku v tomto prípade sťažoval aj falošne negatívny nález na PET/CT spôsobený použitím BioGlue. Pri neurovaskulárnej symptomatológii u pacientov s intrakardiálnym cudzím materiálom nesmie pozitivita autoimunitných protilátok oddialiť indikáciu TEE.

Zkušenost dospělých osob s centrální parézou s novým typem stimulátoru pro korekci drop foot

Novotná K.[1,2]

[1] *Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze*
[2] *Klinika rehabilitačního lékařství 1. LF UK a VFN v Praze*

Úvod: Funkční elektrostimulátory (FES) pro zlepšení chůze a ovlivnění syndromu drop foot jsou v ČR dostupné již více 10 let (systém Walkaide

v ČR od roku 2013, v USA od roku 2006). Tyto přístroje využívají stimulaci n. peroneus v oblasti bérce pod kolenním kloubem pomocí pravoúhlých pulzů, díky kterým je pomocí vlastní svalové aktivity svalů přední strany bérce zajištěna dorzální flexe hlezna během švihové fáze krokového cyklu. Podmínkou využívání FES je neporušený periferní nervový systém a absence výrazné spasticity svalů DKK. Celkem má stimulátor Walkaide v ČR již více než 1 000 pacientů (nejčastěji se jedná o pacienty po CMP nebo s onemocněním RS). Od září roku 2025 je v ČR dostupná další modernější verze funkční stimulace: systém Alfess. Cílem proto bylo zmapovat zkušenost pacientů s tímto novým typem rehabilitačního přístroje/kompenzační pomůcky.

Metodika: Pacienti s poruchou chůze (ve smyslu drop foot), kteří si v období od září 2025 do května 2026 pořídili FES typu Alfess byli oslovení s prosbou o vyplnění krátkého dotazníku.

Výsledky: Celkem bylo osloveno 25 osob, průměrný věk respondentů byl 56 let, a průměrná délka potíží s chůzí (vlivem získaného neurologického poškození) bylo 8 let (2–23 let). Většinou se jednalo o pacienty s onemocněním RS (70 %), dále pak o pacienty po prodělané CMP, případně i o pacienty po DMO. Většina respondentů (85 %) užívá FES Alfess denně, protože vnímají zlepšení každodenní běžné chůze. Především zmiňovali méně zakopávání při chůzi a snížení únavy. Denně průměrně užívají stimulátor 6 h, nicméně mezi jednotlivými uživateli jsou výrazné rozdíly v denní délce používání od 2 až do 18 h užívání denně. Pokud měli vyjmenovat situace, kdy FES vadí, uváděli řízení v autě a jízdu na kole. Většina pacientů využila pro pořízení přístroje podporu některé z nadací (60 %), dále pak sbírku na darovacím portále Donio nebo jiné podobné (30 %). Pouze několik jedinců mělo dostatek prostředků pro pořízení pomůcky z vlastních zdrojů.

Závěr: Výsledky dotazníkového šetření popisují pozitivní zkušenost prvních uživatelů nového typu stimulátoru FES pro korekci syndromu drop foot. U pacientů, u nichž byl na základě individuálního vyzkoušení a nastavení prokázán pozitivní efekt stimulace na chůzi, se ve většině případů podařilo pořídit přístroj pomocí oslovení různých nadací nebo sbírek (případně kombinací s vlastními zdroji).

Účinnost a bezpečnost tenekteplázy ve srovnání s alteplázou v léčbě ischemické cévní mozkové příhody v roce 2025 v České republice dle dat RES-Q

Štefela J.[1,2], Neto G.[2,3], Mikulík R.[1–4]

[1] *I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně*

[2] *Mezinárodní centrum klinického výzkumu, LF MU a FN u sv. Anny v Brně*

[3] *Health Management Institute*

[4] *Neurologické oddělení, Krajská nemocnice Tomáše Bati, Zlín*

Úvod: Na základě metaanalýzy randomizovaných klinických studií bylo stanoviskem výboru Cerebrovaskulární sekce ČNS ČLS JEP ze dne 31. 1. 2025 doporučeno nahrazení dosud používané alteplázy tenekteplázou v léčbě akutní ischemické CMP (iCMP). Tato práce porovnává výsledky pacientů léčených intravenózní trombolýzou (IVT) s využitím celostátních dat z registru RES-Q.

Metodika: Do retrospektivní observační „real-world" studie byli zařazeni pacienti s iCMP léčení IVT v ČR v roce 2025. Sledovány byly demografické údaje, průběh léčby, komplikace a klinické výsledky. Primárním endpointem byla funkční nezávislost definovaná jako modifikovaná Rankinova škála (mRS) 0–2 po 3 měsících. Sekundárními endpointy byla mortalita, výskyt hemoragické transformace nebo vzdáleného krvácení, mRS 0–2 při propuštění a čas door-to-needle (DNT). Separátně byla hodnocena subpopulace indikovaná k bridging IVT před mechanickou trombektomií (MT).

Výsledky: Analyzováno bylo 5 620 pacientů (altepláza n = 2 629, tenekteplaza n = 2 991). Kohorty se nelišily v základních charakteristikách (věk, premorbidní mRS, vstupní NIHSS, komorbidity, předchozí anti-trombotická terapie). Tříměsíční mRS bylo k dispozici 67 % pacientů. Adjustovaná logistická regrese neprokázala statisticky významnou asociaci mezi použitým trombolytikem a dosažením funkční nezávislosti (OR 0,99 [95% CI 0,76-1,28]; p = 0,911). Shodné výsledky potvrdila i analýza center užívajících obě léčiva, center s follow-up daty u > 80 % pacientů (17 center, 1 895 pacientů) a subpopulace podstupující následnou MT. Mortalita v obou kohortách i výskyt hemoragických komplikací byly srovnatelné. Pacienti léčení tenekteplázou měli vyšší šanci na dosažení funkční nezávislosti při propuštění (OR 1,3 [95% CI 1,1–1,55]; p = 0,003), signifikantně kratší DNT (medián 19 min [IQR 13–29] vs. 23 min [IQR 15–30]) a více než dvojnásobnou šanci na podání IVT do 20 min (OR 2,12 [95% CI 1,49–3,01]; p < 0,001).

Závěr: Již v prvním roce plošného zavedení tenekteplázy do léčby iCMP v ČR bylo léčivo podáno více než 53 % trombolyzovaných pacientů. Tenekteplaza vykazuje v rutinní praxi srovnatelnou klinickou účinnost a bezpečnost s alteplázou. Jednodušší, bolusové podání vede k významnému zkrácení DNT.

EPILEPSIE

Klinické a likvorové prediktory u výsledného stavu u status epilepticus: retrospektivní studie

Stanzelová K., Kalinová M., Marusič P., Krýsl D.
Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha

Úvod: Status epilepticus (SE) představuje akutní neurologický stav s komplexními zánětlivými změnami a rozmanitou etiologií. Literatura a data z naší kliniky naznačují, že časté jsou zánětlivé příčiny. Vztah mezi SE a zánětem je obousměrný: zánět může být na jedné straně příčinou SE, ale samotné záchvaty a SE aktivují prozánětlivé procesy, čímž přispívají k poškození neuronů. Přítomnost zánětu navíc působí „prozáchvatově" a epileptogenně.
Metody: Na základě kódů MKN-10 (G41.x) a EEG nálezů SE či iktálně-interiktálního kontinua jsme retrospektivně identifikovali 298 hospitalizací pro SE v letech 2005–2025. Kohorta byla stratifikována dle ILAE, 2015: akutní symptomatický SE, oddálený (remote) symptomatický SE, progresivní symptomatický SE, neznámý SE a v rámci epileptického syndromu. Data byla analyzována pomocí statistických knihoven jazyka Python. Zaměřili jsme se na likvorové nálezy u SE (přítomnost pleocytózy, oligoklonálních pásů, porucha HEB, celkové množství bílkoviny, intrathekální syntéza).
Výsledky: Z celkově 259 pacientů mělo 51 již dříve diagnostikovanou epilepsii, u 208 se jednalo o etiologii jinou (z nichž se u 147 jednalo o akutní symptomatickou etiologii). Navzdory statisticky srovnatelným nálezům v CSF, pacienti s epilepsií měli významně lepší výsledky při propuštění (medián mRS 2,0, $p = 0{,}002$;). Zatímco jednotlivé markery CSF nedokázaly předpovědět pokles funkčního stavu, nižší výchozí sérová hladina albuminu konzistentně korelovala s horším mRS a úmrtím. Vyšší mortalita byla navíc ovlivněna akutní a progresivní symptomatickou etiologií, pokročilým věkem ($p = 0{,}007$) a nekonvulzivním SE (NCSE; $p < 0{,}001$).
Závěr: U pacientů s SE/IIC na podkladě epilepsie může docházet k mírným zánětlivým změnám v likvoru. Výsledný stav u SE/IIC je ovlivněn především etiologií (přičemž akutní a progresivní symptomatická etiologie představuje negativní prognostický faktor). Mezi další nepříznivé prognostické faktory patří pokročilý věk, nekonvulzivní status epilepticus (NCSE) a nízká hladina sérového albuminu (která odráží celkovou systémovou fragilitu organizmu).

Sociální kognice, možnosti screeningového testování v klinické neurologii

Šimčík M.[1], Žalud J.[1], Pytelová V.[1], Johannessen R.[2], Kernycka S.[1], Chytrý Š.[1], Marusič P.[1], Amlerová J.[1]
[1] *Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha, ČR*
[2] *Swiss Epilepsy Centre, Klinik Lengg, Zurich, Switzerland*

Úvod: Sociální kognice je soubor mentálních dovedností, které umožňují vzájemné mezilidské interakce. Její poruchy mohou negativně ovlivňovat kvalitu života. Je podmíněna činností rozsáhlých neurálních sítí, a proto může být narušena u různých neurologických onemocnění. U lidí s epilepsií je narušení sociální kognice velmi časté vzhledem k ovlivnění temporálních a limbických struktur, které se podílejí na zpracování emocí a sociálních signálů. Přesto zůstává sociální kognice v běžné klinické praxi často nedostatečně vyšetřována. Cílem našeho projektu je zhodnotit sociální kognici u pacientů s epilepsií pomocí screeningového testu COSIMO.
Metody: V pilotní analýze jsme porovnali výkon pacientů s epilepsií temporálního laloku se zdravými kontrolami v české verzi testu COSIMO, který využívá krátká videa přirozených dyadických interakcí. Test je zaměřen na komplexní rozpoznávání emocí v sociálním kontextu. Skupiny byly porovnány v celkovém počtu správných odpovědí; byl hodnocen také vliv věku a celkové kognitivní výkonnosti hodnocené pomocí Montreal Cognitive Assessment (MoCA).
Výsledky: Ve srovnání se zdravými kontrolami ($n = 72$; průměrný věk = 33,3 roku) dosahovali pacienti s epilepsií ($n = 30$; průměrný věk = 45,4 roku) v testu COSIMO nižšího průměrného skóre ($t = 2{,}3$; $p < 0{,}05$). Rozdíl mezi skupinami odpovídal střední velikosti efektu (Hedges' $g = 0{,}51$), což naznačuje možný deficit komplexního rozpoznávání emocí u této klinické populace. Věk ($e = 0{,}01$; $p > 0{,}05$) ani globální kognitivní výkon ($e = 0{,}07$; $p > 0{,}05$) nebyly signifikantními prediktory výkonu v testu COSIMO. Zachycený deficit tedy pravděpodobně nelze vysvětlit pouze rozdíly v celkové kognitivní výkonnosti.
Závěr: Předběžné výsledky podporují využitelnost testu COSIMO jako praktického nástroje pro screening sociální kognice u pacientů s epilepsií. Dynamické podněty mohou zachytit jemnější deficity v interpretaci sociálních situací než tradiční statické testy. Další analýzy na větším souboru umožní upřesnit klinickou senzitivitu testu a vztah výsledků ke klinickým a neuropsychologickým charakteristikám pacientů.

Lokalizační a lateralizační význam vokálních, verbálních a oroalimentárních automatismů

Všianský V., Pail M., Brázdil M.
Centrum pro epilepsie Brno, I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně, člen ERN EpiCARE, Brno

Úvod: Cílem práce je zhodnotit lokalizační a lateralizační význam vokálních, verbálních a oroalimentárních automatismů (OAA) u fokální epilepsie. Pro komplexní posouzení těchto fenoménů jsme korelovali výsledky systematické rešerše iktální semiologie s analýzou publikovaných dat z mapování mozku pomocí přímé kortikální stimulace (direct cortical stimulation; DCS).
Metodika: Byla provedena systematická rešerše a metaanalýza dle PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses) hodnotící lokalizaci daných automatismů na základě video-EEG a epileptochirurgických dat ze 44 studií. Tyto výsledky byly dále korelovány se souhrnem dat z 8 studií (145 pacientů), u nichž byly tyto projevy vyvolány vysokofrekvenční DCS (50–60 Hz).
Výsledky: Na základě metaanalýzy iktální semiologie byly vokální automatismy signifikantně častější u epilepsie frontálního laloku (FLE) v porovnání s epilepsií temporálního laloku ($p = 0{,}019$), s hraničně vyšším výskytem u dominantní hemisféry ($p = 0{,}054$). Tomu odpovídají data z DCS, kde byly vokální automatismy vyvolány stimulací motorických

oblastí frontálního laloku (suplementární motorická oblast, ventrální precentrální gyrus).

Verbální automatismy nekonzistentně lokalizují do temporálního laloku a nedominantní hemisféry. DCS prokázala jejich vznik při stimulaci amygdaly a hipokampu, ovšem pouze za přítomnosti následných výbojů (afterdischarges; ADs).

DCS data dále ukázala, že izolované OAA (bez ADs) jsou generovány ve fronto-operkulární kůře, zatímco stimulace limbického systému je vyvolává pouze při vzniku ADs. Iktální zpěv vykazuje vzhledem k rozsáhlé frontotemporální síti minimální lokalizační hodnotu.

Závěr: Korelace semiologických dat a DCS potvrzuje, že vokální automatizmy jsou vázány především na motorické oblasti frontálního laloku. OAA bývají často vybaveny stimulací fronto-operkulární oblasti. Verbální automatizmy mají obvykle temporální původ, často však vyžadují zapojení širších sítí.

EXTRAPYRAMIDOVÁ ONEMOCNĚNÍ

SCA27B jako stroke mimics

Blichová Z.[1], Martinkovič L.[1], Mikšík L.[2], Paulasová-Schwabová J.[1], Mušová Z.[3], Vyhnálek M.[1]

[1] *Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha*

[2] *Klinika zobrazovacích metod 2. LF UK a FNMH, Praha*

[3] *Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNMH, Praha*

Úvod: Spinocerebelární ataxie 27B (SCA27B), podmíněná intronovou expanzí GAA repetic v genu *FGF14*, patří mezi časté genetické příčiny ataxie s pozdním začátkem. Charakteristickým rysem onemocnění může být epizodický průběh s náhle vzniklým zhoršením vestibulo-cerebelárních příznaků, který může imitovat ischemii v zadní cirkulaci a vést k iniciálnímu podezření na tranzitorní ischemickou ataku (TIA) či CMP. Cílem práce bylo stanovit četnost a charakterizovat klinické spektrum stroke-like epizod u pacientů s geneticky potvrzenou SCA27B, vč. neurozobrazovacích korelátů a odpovědi na léčbu 4-aminopyridinem (4-AP).

Metodologie: Provedli jsme retrospektivní analýzu pacientů s geneticky potvrzenou SCA27B identifikovaných v monocentrické kohortě nemocných s ataxií s pozdním začátkem a/nebo downbeat nystagmem nejasné etiologie. U pacientů se stroke-like prezentací, definovanou jako akutní vestibulo-cerebelární symptomatologie imitující TIA nebo CMP bez odpovídající ischemické léze na MR, byly hodnoceny klinický průběh, semiologie epizod, MR nálezy a odpověď na 4-AP.

Výsledky: Epizodické manifestace mělo 19 pacientů (54 %) v kohortě 35 probandů s patogenní či pravděpodobně patogenní čistou expanzí GAA repetic v genu *FGF14*. Stroke-like epizody byly přítomny u 6 pacientů (17 %) a zahrnovaly zejména akutní vertigo, dysartrii, posturální instabilitu, ataxii chůze nebo oscilopsii. Čtyři pacienti byli akutně vyšetřeni či hospitalizováni pro suspektní ischemickou CMP, u dvou byla vaskulární etiologie zvažována retrospektivně. Obtíže často přesahovaly obvyklé trvání tranzitorních atak a u čtyř pacientů nedošlo k úplné úpravě. MR neprokázala odpovídající akutní ischemii; přítomna byla variabilní cerebelární atrofie a u části pacientů T2/FLAIR hyperintenzity v pontu či horních mozečkových pedunkulech. U 50 % pacientů vedl 4-AP ke klinickému zlepšení.

Závěr: SCA27B se může projevovat stroke-like epizodami. U pacientů s akutními či rekurentními vestibulo-cerebelárními příznaky, negativním MR průkazem ischemie a podpůrnými klinickými či zobrazovacími znaky je vhodné zvážit genetické testování SCA27B.

Vzácné genetické varianty Parkinsonovy nemoci

Hollý P.[1,2], Hirschfeldová K.[3], Serranová T.[1], Dušek P.[1], Zárubová K.[4], Jech R.[1], Havránková P.[1], Růžička F.[1], Fiala O.[5], Klempíř J.[1], Bezdíček O.[1], Kemlink D.[1], Sikora J.[6], Růžička E.[1]

[1] *Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze*

[2] *Ústav soudního lékařství 1. LF UK a VFN v Praze*

[3] *Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze*

[4] *Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH – Motol, Praha*

[5] *Institut neuropsychiatrické péče, Praha*

[6] *Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu, 1. LF UK a VFN v Praze*

Cíl: Identifikovat vzácné geneticky podmíněné varianty Parkinsonovy nemoci (PN) v české populaci.

Soubor a metody: Do studie bylo zařazeno 392 pacientů s PN a 186 zdravých kontrol. Pacienti s PN byli diagnostikováni podle kritérií Movement Disorders Society, vyšetřeni byli Jednotnou škálu Parkinsonovy nemoci. Genetické vyšetření proběhlo cíleným sekvenováním pomocí Next-Generation Sequencing panelu a metodou Multiplex Ligation dependent Probe Amplification pro vybrané lokusy k záchytu abnormit v počtu kopií DNA. Za relevantní byly považovány varianty s výskytem v evropské populaci < 0,01 a při odhadu patogenicity (CADD PHRED-scaled score) > 15. Jejich klasifikace vycházela z doporučení American College of Medical Genetics and Genomics a byla provedena pomocí VarSome – databáze umožňující posouzení patogenicity genetických variant a jejich souvislosti s dědičnými onemocněními.

Výsledky: Mezi vzácnými autozomálně dominantními geny byly nalezeny tyto mutace: *GCH1* (3 nositelé, 0,77 %); *ATP1A3* (3; 0,77 %) spojené s těžším motorickým postižením; *CSF1R* (3; 0,77 %) s nefamiliárním výskytem; *CHCHD2* (2; 0,51 %, vč. duplikace) s lehčím motorickým postižením a jeden nositel *VPS35* (D620N; 0,26 %). Kromě jedinců s mutací v GCH1 měli všichni pacienti s ostatními mutacemi časný nástup obtíží. Byly identifikovány některé autozomálně recesivní mutace v heterozygotním stavu (*VPS13C, FBXO7, ATP13A2*). *GBA1* varianty byly přítomny u 6,4 % (25/392), s nejčastěji detekovanou alelou p.E365K (c.1093G>A). Gen *LRRK2* byl mutovaný u 1,28 % (5/392). Bialelické změny v genu pro *PRKN* byly přítomny u 4 pacientů (1,02 %), s časným nástupem obtíží.

Závěr: První rozsáhlá analýza vzácných variant v české kohortě pacientů s PN ukazuje genetickou heterogenitu podobnou západoevropským populacím, s pozoruhodně vyšším výskytem A*TP1A3, CSF1R, CHCHD2* a *GCH1*. Výsledky poukazují na význam genetického testování u časného nástupu, atypických fenotypů a rodinných případů. Rovněž genetické vyšetření u PN umožňuje stanovit prognostickou stratifikaci, genetické poradenství a v budoucnu cílenou terapii.

Podpořeno grantem AZV – NW24-04-00067, Evropskou referenční sítí pro vzácná neurologická onemocnění (European Reference Network for Rare Neurological Diseases; ERN-RND; Project ID No. 739510) a podporou MZ ČR-RVO-VFN64165.

Lokalizácia aktívnych kontaktov a štrukturálna konektivita STN-DBS ako prediktor poklesu fonematickej fluencie

Janovič Š.[1], Hollý S.[2,3], Al-Fatly B.[4], Zvarova P.[5], Kľoc M.[6], Matejička P.[3], Juskanič D.[3], Hapáková L.[1], Kušnírová A.[1], Gaštanová B.[1], Valkovič P.[1], Košutzká Z.[1]

[1] *II. neurologická klinika LF UK a UNB, Bratislava, Slovensko*

[2] *JESSENIUS Diagnostic Center, Nitra, Slovensko*

[3] *Ústav biofyziky a informatiky 1. LF UK, Praha, ČR*

[4] *Movement Disorders and Neuromodulation Unit, Department of Neurology with Experimental Neurology, Charité-Universitätsmedizin Berlin, Berlín, Německo*

[5] *Network Stimulation Institute, Department of Stereotactic and Functional Neurosurgery, University Hospital Cologne, Kolín nad Rýnom, Německo*

[6] *Neurochirurgická klinika, Slovenská zdravotnícka univerzita a Nemocnica sv. Michala, Bratislava, Slovensko*

Úvod: Pokles fonemickej fluencie patrí medzi najčastejšie kognitívne nežiaduce účinky STN-DBS pri Parkinsonovej chorobe. Jeho anatomické a mikroštrukturálne determinanty však nie sú dostatočne objasnené.

Cieľ: Cieľom práce bolo zhodnotiť, či lokalizácia aktívnych kontaktov, štrukturálna konektivita a pacientsky špecifické mikroštrukturálne charakteristiky dráh súvisia s pooperačnou zmenou fonemickej fluencie po bilaterálnej STN-DBS.

Metódy: Do analýzy bolo zaradených 19 pacientov s Parkinsonovou chorobou po bilaterálnej implantácii DBS v zacielení STN. Fonemická fluencia bola hodnotená predoperačne a 6 mesiacov po operácii pomocou slovných úloh na písmená P a K. Analyzovali sme MNI súradnice aktívnych kontaktov, normatívnu štrukturálnu konektivitu odvodenú z PPMI-85 konektómu a pacientsky špecifické DTI metriky dráh asociovaných so zlepšením alebo poklesom fluencie.

Výsledky: Po STN-DBS došlo k signifikantnému poklesu fonemickej fluencie. Posteriórnejšia lokalizácia aktívneho kontaktu vľavo bola exploratórne asociovaná s väčším poklesom výkonu, zatiaľ čo pravostranné kontakty významný efekt nevykazovali. Konektomická analýza identifikovala fronto-subkortikálne dráhy spojené so zlepšením alebo zhoršením fluencie. Vyššia frakčná anizotropia v ľavostranných dráhach asociovaných s poklesom fluencie súvisela s výraznejším pooperačným zhoršením.

Záver: Pokles fonemickej fluencie po STN-DBS pravdepodobne odráža kombinovaný vplyv ľavostrannej lokalizácie stimulácie, zapojenia fronto-subkortikálnych dráh a ich mikroštrukturálnej integrity. Výsledky podporujú potrebu pacientsky špecifického, konektomicky riadeného prístupu k plánovaniu a programovaniu DBS.

Čichová dysfunkce jako screeningový nástroj u neurodegenerativních onemocnění

Klíčová K.[1,2], Menšíková K.[1,2], Šebelová D.[1,2], Polčáková P.[2], Kaleta M.[1–3], Cook SEV.[1,2], Ildžová Z.[1,2], Satke L.[1,2], Zimek D.[1,2], Kaňovský P.[1,2]

[1] Neurologická klinika LF UP, Olomouc

[2] Neurologická klinika FN Olomouc

[3] Laboratoř růstových regulátorů, UP v Olomouci a Ústav experimentální botaniky AV ČR

Úvod: Poruchy čichu patří mezi časné příznaky neurodegenerativních onemocnění, zejména u synukleinopatií, kde se mohou objevit ještě před rozvojem motorických či kognitivních obtíží. Krátké screeningové testy čichu by mohly představovat praktický nástroj pro jejich časnou detekci.

Cíl: Zhodnotit přínos screeningového testu Sniffin' Sticks (SST-12) pro identifikaci neurodegenerativního onemocnění u starších pacientů, posoudit možnosti jeho zkrácené verze a analyzovat vliv vybraných klinických a demografických faktorů.

Metodika: Do studie bylo zařazeno 120 osob (72 synukleinopatie, 23 tauopatie, 25 kontrol). Čich byl hodnocen pomocí SST-12. Byly analyzovány rozdíly mezi skupinami a diagnostická přesnost testu (ROC analýza). Současně byl hodnocen vliv věku, pohlaví, kognitivního výkonu (MMSE), kouření a subjektivních obtíží.

Výsledky: Anosmie byla přítomna u více než poloviny pacientů s neurodegenerativním onemocněním, zatímco u kontrol nebyla zaznamenána ($p < 0,001$). SST-12 prokázal dobrou schopnost odlišit pacienty od kontrol. Zkrácená verze testu založená na vybraných vůních dosáhla srovnatelné až vyšší diagnostické přesnosti. Mezi synukleinopatiemi a tauopatiemi nebyl zjištěn významný rozdíl. Pohlaví a věk měly částečný vliv na výsledky (lepší výkon u žen, omezený vliv věku), zatímco kouření nebylo s čichovým výkonem asociováno. Subjektivní hodnocení čichu pacientem mělo nízkou výpovědní hodnotu. Výsledky testu nekorelovaly s kognitivním výkonem.

Závěr: Testování čichu představuje jednoduchý a klinicky využitelný nástroj pro screening neurodegenerativních onemocnění u starších osob. Výsledky naznačují, že i redukovaná verze testu může být efektivní a vhodná pro rutinní použití v praxi.

Podpořeno z AZV CR Grant (No. NW25-04-00194); Grant from the Ministry of health, Czech Republic for the Conceptual Development of a Research Organization (FNOL, 0098892); IGA_LF_2026_007; project "New Technologies for Digital Health" (Reg. No. CZ.02.01.01/00/23_021/0008829) from the Operational Programme Jan Ámos Komenský financed by the European Union (EU) and the State Budget of Czech Republic; European Regional Development Fund-Project „Interdisciplinary Approaches for the Development and Application of New Materials in Medical Practice – New Omic Technologies" (No. CZ.02.01.01/00/23_021/0009224).

Neefektivní kašel u Huntingtonovy nemoci: jednoduchý screening v klinické praxi

Konvalinková R., Srp M., Dolečková K., Klempíř J.

Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd

1. LF UK a VFN v Praze

Huntingtonova nemoc (HN) je progredující neurodegenerativní onemocnění s motorickými, kognitivními a behaviorálními projevy. Poruchy volní i mimovolní motoriky u pacientů s HN zasahují také orofaryngeální a respirační funkce. To může vést ke snížení efektivity kašle, zvýšenému riziku aspirace a aspirační pneumonii, která představuje jednu z hlavních příčin mortality u pacientů s HN. Včasná identifikace pacientů s neefektivním kašlem, tedy dystusií, je proto klinicky významná. Ve studii jsme hodnotili využitelnost síly stisku ruky a Indexu plicní dysfunkce jako jednoduchých časově nenáročných screeningových nástrojů pro detekci neefektivního kašle u pacientů s HN. Do prospektivní průřezové studie bylo zařazeno 71 pacientů. Hodnocen byl vztah síly stisku ruky a Indexu plicní dysfunkce k vrcholovému průtoku vzduchu při vědomě navozeném kašli. Neefektivní kašel byl definován jako vrcholový průtok při kašli < 300 l/min. Diagnostická přesnost byla posouzena pomocí logistické regrese a ROC analýzy.

Síla stisku ruky i Index plicní dysfunkce vykázaly dobrou až vynikající schopnost detekovat neefektivní kašel. AUC pro sílu stisku ruky činila 0,82 u žen a 0,89 u mužů. Index plicní dysfunkce dosáhl AUC 0,86 v celém souboru. Nejvyšší diagnostické přesnosti dosáhla kombinace obou parametrů, s AUC 0,86 u žen a 0,91 u mužů. Na základě analýzy byly stanoveny klinicky využitelné cut-off hodnoty pro identifikaci pacientů s dystusií.

Síla stisku ruky a Index plicní dysfunkce tedy představují rychlé, dostupné a klinicky praktické nástroje pro časný screening neefektivního kašle u pacientů s HN. Identifikace rizikových pacientů je důležitá také proto, že efektivitu kašle lze následně cíleně zlepšit silovým tréninkem expiračních svalů a u pacientů s těžší dystusií jí případně dále podpořit pomocí kašlacího asistenta, tedy mechanické insuflace-exsuflace.

Modulace hlubokých mozkových struktur pomocí vysokofrekvenční transkraniální elektrické stimulace

Lamoš M.[1,2], Rose D. S.[3], Opančar A.[3], Žáčková A.[1,4], Chrastina J.[5], Głowacki E. D.[3], Bočková M.[1,2,4]

[1] *Výzkum mozku a lidské mysli, Středoevropský technologický institut, MU, Brno*

[2] *I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně*

[3] *Bioelektronické materiály a systémy, Středoevropský technologický institut, VUT, Brno*

[4] *LF MU, Brno*

[5] *Neurochirurgická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně*

Nedávno byla neurovědní komunitě představena neinvazivní metoda elektrické stimulace, která slibuje fokální modulaci hlubokých mozkových struktur. Tato stimulace pomocí temporální interference (TIS) využívá dva vysokofrekvenční signály (f1 and f2 > 1 kHz), které spolu interferují a v hloubi mozku vytvářejí v cílové oblasti modulovaný signál, jehož nízkofrekvenční obálka má stimulační frekvenci rovnu $\Delta f = |f2 - f1|$. Ačkoli tato metoda vyvolává velké nadšení – zejména poté, co jsme prokázali její schopnost potlačovat beta aktivitu v subthalamickém jádru (STN) u pacientů s Parkinsonovou nemocí (PN) – základní mechanizmus, jakým stimuly v řádu kilohertzů (kHz) ovlivňují neuronální aktivitu, zůstává kontroverzní. V této práci ukazujeme, že dosavadní předpoklady, podle nichž samotná nosná kHz frekvence nevyvolává žádnou významnou stimulaci, jsou nesprávné. U pěti pacientů s tremor dominantní formou PN léčených hlubokou mozkovou stimulací subthalamického jádra (STN-DBS), jsme použili nositelná čidla a intrakraniální snímání lokálních potenciálů (LFP), abychom během transkraniální stimulace střídavým proudem otestovali dva efekty: 1. Frekvenční závislost (10 Hz–12 kHz) průniku stimulace do hlubokých mozkových oblastí. 2. Zda stimulace na kHz frekvencích vyvolává měřitelné změny v LFP a motorických příznacích ve srovnání s DBS a TIS. Pilotní výsledky ukazují, že vyšší kHz frekvence nevedou k dalšímu zlepšení průniku do hlubokých mozkových oblastí; je to způsobeno tím, že snížená extrakraniální impedance při vyšších frekvencích odvádí proud mimo intrakraniální dráhy. Data z akcelerometru dále odhalila potlačení amplitudy tremoru během stimulace na kHz frekvenci. Záznamy LFP navíc ukázaly významné změny v nízkém alfa a beta pásmu při kHz stimulaci ve srovnání s TIS i DBS. Tato zjištění zpochybňují ústřední předpoklad kHz transkraniální stimulace s přímým dopadem na TIS. K potvrzení této interpretace předběžných dat je v budoucnu zapotřebí studie s větším souborem pacientů.

Celoexomové sekvenování jako nástroj pro charakterizaci hereditárních poruch řízení hybnosti: genetická variabilita parkinsonských a hyperkinetických syndromů.

Vrbacká A.[1], Hollý P.[2], Steiner Mrázová L.[1], Hartmannová H.[1], Hodaňová K.[1], Trešlová H.[1], Dušek P.[2], Serranová T.[2], Majer F.[1], Jedličková I.[1], Nosková L.[1], Havránková P.[2], Kunc L.[2], Danhofer P.[3], Jech R.[2], Stránecký V.[1], Klempíř J.[2], Sikora J.[1]

[1] *Laboratoř pro studium vzácných nemocí, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu, 1. LF UK a VFN v Praze*

[2] *Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze*

[3] *Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno*

Současná laboratorní diagnostika vzácných hereditárních onemocnění se v závislosti na fenotypu pacienta zaměřuje na cytogenetická vyšetření, specializované biochemické analýzy a sekvenování kandidátních genů. Celoexomové sekvenování (WES) přináší možnost analyzovat kandidátní varianty v téměř všech kódujících oblastech genomu. Vedle známých variant analýza WES dat umožňuje identifikovat i potenciálně kauzální varianty v genech, které dosud nejsou asociovány s žádným fenotypem. Následné funkční studie dopadů takových variant mohou definovat nové patogenetické mechanizmy rozvoje onemocnění. S neustálým rozvojem znalostí může pravidelná reanalýza WES dat také zpětně přispět ke stanovení diagnózy v dříve diagnosticky nekonkluzivních situacích. Od roku 2024 do studie zařazujeme probandy/rodiny se suspektně hereditárními nebo atypickými formami parkinsonských a hyperkinetických syndromů a funkčními poruchami hybnosti, u kterých klinická ani běžně dostupná laboratorní vyšetření nevedla ke stanovení diagnózy. Vlastní indikaci provádí neurologové. Standardně je odebírána periferní krev pro izolaci genomické DNA na WES a nasofaryngeální stěr pro případné in-bulk RNA sekvenování. Doposud jsme získali a WES podrobili celkem 120 vzorků od 47 probandů/rodin. Iniciálně jsou WES data podrobena bioinformatickým analýzám s cílem identifikovat kandidátní varianty, které jsou následně diskutovány na pravidelných neurologicko/molekulárně-genetických seminářích. V rámci hodnocení se korelují kandidátní varianty s klinickým fenotypem probandů/rodiny a stanovuje se další postup zahrnující doplňkové testování v rodině, rozšiřující funkční studie, dodatkové pokročilejší genomické techniky (celogenomové nebo long-read sekvenování) nebo odložení WES dat k reanalýze. Klíčovým aspektem je určení strategie a časování klinicko-genetického poradenství. Aktuálně mezi vysoce kandidátní dříve neidentifikované monogenní patogeneze v našem souboru patří varianty v genech *PSEN1* (OMIM 607822), *UBTF* (haploinsuficientní forma OMIM 617672), *SPG7* (OMIM 607259) a *EHMT1* (OMIM 610253).

Podpořeno granty MZČR (NW24-04-00067), MŠMT ČR a MULTIOMICS_CZ, (OP JAK, reg. č. CZ.02.01.01/00/23_020/0008540, spolufinancováno EU) a institucionální podporou Univerzity Karlovy (Cooperatio, vědní oblast DIAG) a Národního centra lékařské genomiky (LM2023067).

Faktorová validita testu každodenních aktivit (Pojď si vyrazit) u Parkinsonovy nemoci

Bezdíček O.[1], Espitia D.[1], Bezemková K.[1], Opelka J.[1], Kazachenko V.[1,2], Schmitter-Edgecombe M.[3], Dušek P.[1], Jech R.[1]

[1] *Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze, ČR*

[2] *Katedra biomedicínské informatiky, Fakulta biomedicínského inženýrství, ČVUT v Praze, ČR*

[3] *Department of Psychology, Washington State University, Pullman, WA, USA*

Cíl: Ověření faktorové struktury nového testu (Night Out Task/Pojď si vyrazit; NoT) každodenních aktivit (activities of daily living; ADL) na souboru neurotypických kontrol a pacientů s Parkinsonovou nemocí (PN).
Soubor a metody: Pomocí explorační faktorové analýzy (EFA) jsme redukovali počet pozorovaných proměnných, odhalili latentní strukturu a ověřili kategorie pro interpretaci NoT. Pro přehlednou interpretaci jsme zvolili Promax šikmou rotaci faktorů. Do analýzy jsme zahrnuli celkem n = 192 osob (věk: 59,10 ± 12,85; vzdělání: 14,86 ± 2,88). Z toho kontrol n = 135 (věk: 59,56 ± 14,21; vzdělání: 15,18 ± 2,85) a n = 57 s PN (věk: 58,02 ± 8,86; vzdělání: 14,11 ± 2,83). U všech jsme administrovali NoT v rámci neuropsychologického vyšetření.

Výsledky: Na základě NoT jsme získali celkem 77 skórů z úloh na každodenní aktivity, pro efekt podlahy a absenci společného rozptylu jsme do výsledné analýzy použili z NoT celkem 8 skórů. Pomocí EFA (Bartlettovo $p < 0,01$; Kaiserův-Meyerův-Olkinův test: 0,68) jsme identifikovali 2 faktory s eigenvalue > 1, které vysvětlily celkem 37,5 % společného rozptylu. Korelace faktorů byla 0,47. První faktor (eigenvalue 2,67) byl primárně motorický: vzít čokoládu; vzít cestovní tašku; odejít s věcmi a vysvětlil celkem 20,3 % společného rozptylu. Druhý faktor (eigenvalue 1,34) byl kognitivní: příprava nápoje; počítání drobných; telefonát; příprava návštěvy kina a receptu a vysvětlil celkem 17,3 % společného rozptylu.

Závěr: EFA výkonového měřítka ADL (NoT) poskytla dva silné faktory sytící odlišné schopnosti: první vystihoval spíše motorické schopnosti, jako jsou orientace v prostoru a fyzická manipulace s předměty. Druhý faktor byl spíše kognitivní, sycený zaměřenou pozorností, pracovní pamětí a sekvencováním aktivit (řídící funkce). Výkonové měřítko ADL (NoT) naznačuje, že pouze některé proměnné z celkem 77 významně přispívají k měření každodenních aktivit. Každodenní aktivity jsou u PN a kontrol sycené dvěma základními faktory: motorickým a kognitivním, které jsou významně interkorelované.

Podpořeno z programového projektu Ministerstva zdravotnictví ČR s reg. č. NW26-04-00015. *Veškerá práva podle předpisů na ochranu duševního vlastnictví jsou vyhrazena.*

Kvalita života pacientů s cervikální dystonií – analýza vlivu botulotoxinu po 12 měsících sledování

Bůřilová P.[1], Bůřil J.[2,3], Chadim P.[3], Baláž M.[2], Pokorná A.[1]

[1] Ústav zdravotnických věd LF MU, Brno

[2] I. neurologická klinika FN u sv. Anny v Brně

[3] Neurologie U Pošty s. r. o., Brno

Úvod: Cervikální dystonie (CD) je onemocnění významně snižující kvalitu života ve fyzické, psychické i sociální oblasti. Cílem studie bylo zhodnotit efekt léčby botulotoxinem typu A (BoNT-A) v kombinaci s indikovanou neurorehabilitací u pacientů s CD.

Metodika: Longitudinální observační studie (prezentována iniciační fáze) zahrnuje pacienty s diagnózou CD vyšetřené EMG polygrafií. Pacienti jsou sledováni ve tříměsíčních intervalech během aplikací BoNT-A ve specializované ambulantní neurologické péči. Studie byla zahájena v březnu 2025. Data jsou získávána pomocí standardizovaného dotazníku DNMSQuest doplněného o sociodemografické údaje, komorbidity a výskyt pádů.

Výsledky: Během 12 měsíců bylo sledováno 17 pacientů (11 žen, 6 mužů) s průměrným věkem 60,5 roku. Všichni byli léčeni BoNT-A podle standardního aplikačního schématu a současně absolvovali neurorehabilitaci minimálně dvakrát ročně. V době hodnocení byli 3 pacienti sledováni po třetí aplikaci BoNT-A a 14 pacientů po více než třech aplikacích. U 8 pacientů byla od třetí aplikace upravena dávka BoNT-A podle klinické odpovědi. Jedna pacientka byla po první aplikaci odeslána do specializovaného centra k dalšímu došetření. Jedna pacientka terapii přerušila po druhé aplikaci z důvodu gravidity a jeden pacient zemřel v souvislosti s onkologickým onemocněním. Další pacientka byla během sledování hospitalizována pro opakované pády bez přerušení léčby. Psychické symptomy typické pro CD, zejména úzkost a změny nálady, uvedlo 12 pacientů; čtyři pacienti popsali snížení sebedůvěry v souvislosti se stigmatizací způsobenou viditelnými projevy onemocnění. V průběhu sledování bylo pozorováno zmírnění úzkosti a zlepšení stability nálady.

Závěr: Průběžné výsledky naznačují pozitivní dopad kombinované léčby BoNT-A a neurorehabilitace na motorické i psychické projevy CD. Zatímco zlepšení motorických symptomů vykazuje mezi pacienty větší variabilitu, psychické obtíže se zmírňují konzistentněji. Studie pokračuje s cílem dlouhodobě hodnotit klinický průběh, terapeutickou odpověď a kvalitu života pacientů s CD.

Pilotné overenie protokolu pre výskum rečových biomarkerov apatie pri Parkinsonovej chorobe

Čiernik Kevická V.[1,2], Trnka M.[2], Brandoburová P.[3,4], Košutzká Z.[4]

[1] Ústav informatiky Slovenskej akadémie vied, Bratislava

[2] Katedra logopédie, Pedagogická fakulta, UK v Bratislave

[3] Katedra psychológie, Filozofická fakulta, UK v Bratislave

[4] II. neurologická klinika LF UK a UNB, Bratislava

Apatia patrí medzi najčastejšie a klinicky najvýznamnejšie nemotorické príznaky Parkinsonovej choroby (PCH), pričom jej diagnostika je naďalej založená prevažne na dotazníkových a klinických hodnotiacich metódach. V posledných rokoch rastie záujem o využitie rečových biomarkerov na objektívne hodnotenie neuropsychiatrických a neurologických symptómov. Napriek sľubným výsledkom výskumu rečových zmien pri Parkinsonovej chorobe však zostáva oblasť rečových prejavov apatie nedostatočne preskúmaná. Cieľom práce bolo navrhnúť a pilotne overiť protokol zberu a analýzy rečových dát určený pre budúci výskum rečových biomarkerov apatie u pacientov s PCH. Na základe prehľadu literatúry zameranej na rečové biomarkery apatie a Parkinsonovej choroby bol vytvorený súbor rečových a jazykových úloh a tabletová aplikácia umožňujúca štandardizovaný zber dát. Protokol zahŕňa hlasové, rečové a jazykové úlohy. Na extrakciu parametrov boli využité tri komplementárne prístupy: (1) časové ukazovatele získané automatickým rozpoznávaním reči, (2) parametre z nástroja NeuroSpeech určeného na analýzu reči pri PCH a (3) akustické charakteristiky súvisiace s emočnou expresiou získané pomocou balíka openSMILE. Pilotné overenie bolo zamerané na funkčnosť protokolu, kvalitu záznamov a realizovateľnosť extrakcie navrhnutých premenných. Testovanie na vzorke ôsmich participantov potvrdilo realizovateľnosť navrhnutého postupu a úspešnú extrakciu všetkých plánovaných skupín parametrov. Odborná analýza naznačila, že najväčší potenciál pre detekciu apatie majú úlohy s emocionálnym obsahom. Zároveň sa ukázalo, že pre ďalší rozvoj metodiky bude potrebné vyriešiť viacero technických a metodologických aspektov. Automatické rozpoznávanie reči vykazovalo nižšiu presnosť najmä u pacientov s výraznejšou hypokinetickou dyzartriou, čo poukazuje na potrebu manuálnej anotácie nahrávok a vývoja špecializovaného ASR modelu pre reč osôb s PCH. V ďalšej fáze projektu bude taktiež potrebné vytvoriť anotovanú databázu nahrávok pacientov s PCH s apatiou a bez apatie, ako aj zdravých kontrol, s cieľom identifikovať špecifické rečové biomarkery apatie a odlíšiť ich od zmien súvisiacich s PCH. Pilotné zistenia podporujú realizovateľnosť navrhnutého prístupu a jeho ďalšie využitie pri výskume objektívnych rečových biomarkerov apatie pri PCH.

Posturální deformita a síla respiračního svalstva u Parkinsonovy nemoci

Dvořáková K., Srp M., Dušek P., Růžička E.
Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd 1. LF UK a VFN v Praze

Úvod: Flekční deformita trupu (forward trunk flexion; FTF) patří mezi axiální posturální abnormality Parkinsonovy nemoci (PN). Vzhledem k výrazné změně postavení trupu může významně ovlivňovat funkci respiračního svalstva, avšak tento vztah nebyl dosud dostatečně objasněn. Cílem studie bylo posoudit vztah mezi tíží flekční deformity trupu a silou nádechového (MIP) a výdechového (MEP) svalstva.

Metody: Do průřezové studie bylo zařazeno 93 pacientů s PN. U všech byl hodnocen úhel flekční deformity trupu (FTF, °) a maximální nádechový (MIP) a výdechový (MEP) tlak, vyjádřené jako procento predikované hodnoty. Podle tíže FTF byli pacienti rozděleni na skupinu bez deformity nebo s mírnou deformitou (FTF < 45°, n = 83) a skupinu s těžkou deformitou (kamptokormií; FTF ≥ 45°, n = 10). Rozdíly byly porovnány Mann-Whitneyho testem.

Výsledky: Pacienti s těžkou deformitou dosahovali významně nižších hodnot MIP (medián 52,5 vs. 89,8 % predikované hodnoty; p = 0,015); medián MIP byl v této skupině pod hranicí normy, zatímco ve druhé skupině zůstával v normálním rozmezí. Rozdíl v MEP nebyl statisticky významný (106,7 vs. 128,3 %; p = 0,240). Pacienti s těžkou deformitou byli starší (71 vs. 64 let; p = 0,010) a měli delší trvání onemocnění (9 vs. 6 let; p = 0,042); rozdíl v MDS-UPDRS III nebyl významný (29 vs. 23 bodů; p = 0,116).

Závěr: Těžká flekční deformita trupu je u pacientů s PN spojena s významně nižší nádechovou svalovou silou při relativně zachované výdechové síle. Vzhledem k úloze nádechového svalstva při tvorbě efektivního kašle mohou mít tyto rozdíly význam i pro dystusii (oslabený kašel), závažnou komplikaci PN. Zatímco v praxi se k ovlivnění síly kašle u pacientů s PN využívá především výdechový silový trénink, u podskupiny s kamptokormií se jeví vhodné zvážit i trénink nádechového svalstva spolu s posturálně specifickou rehabilitací.

Vliv mutace genu slc18a2 na dopaminový transport v kontextu endemického parkinsonismu

Ildžová Z.[1], Kolaříková M.[2], Majerová B.[2], Menšíková K.[1], Kaleta M.[1,3], Kocurová L.[2], Plíhal O.[3], Kaňovský P.[1], Vodička R.[2]
[1] *Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc*
[2] *Ústav lékařské genetiky, FN Olomouc*
[3] *Laboratoř růstových regulátorů, UP v Olomouci a Ústav experimentální botaniky Akademie věd ČR*

Úvod: Region Horňácko na jihovýchodní Moravě představuje unikátní populační izolát s mimořádně vysokou prevalencí neurodegenerativního parkinsonismu – u osob nad 65 let dosahuje 4 %. Na základě dlouhodobého epidemiologicko-genetického výzkumu byl sestaven multigenerační rodokmen s familiární kumulací případů, který představuje unikátní model pro identifikaci genetických variant podílejících se na rozvoji parkinsonismu.

Cíl: Cílem výzkumu je identifikovat a prioritizovat vzácné genetické varianty napříč rodokmenem a posoudit jejich potenciální dopad na buněčné procesy relevantní pro zranitelnost dopaminergních neuronů, zejména v oblasti mitochondriální homeostázy, neurotoxicity a oxidačního stresu.

Metodika: Bylo provedeno celogenomové sekvenování (WGS) u 44 jedinců z Horňácka – 21 pacientů s parkinsonismem a 23 kontrolních jedinců. Při stanovení priority variant byly zohledněny faktory jako segregace, vzácnost, předpokládaný funkční dopad, klasifikace ACMG a biologická relevance pro signální dráhy spojené s parkinsonismem.

Výsledky: WGS identifikovalo několik kandidátních variant: *SLC18A2* (c.583G>A) – u 2 jedinců; *LRRK2* (c.1898C>T) – u 6 jedinců; *PCBD1* (c.205G>A) – u 5 jedinců; *PAK6* (c.-5-3_-5-2del) – u 5 jedinců; *GIGYF2* (c.3638_3673del) – u 3 jedinců; *MT-ATP8* (c.8382C>T) – u 5 jedinců. Bodová mutace v genu SLC18A2 (p.G195S) byla odhalena u 2 jedinců. Tato substituce se nachází v konzervované části proteinu a predikční nástroje ji hodnotí jako potenciálně patogenní se ztrátou funkce proteinu.

Diskuze: Gen *SLC18A2* kóduje vezikulární monoaminový transportér 2 (VMAT2), který zajišťuje transport dopaminu z cytosolu do synaptických vezikul. Fyziologická funkce VMAT2 chrání dopaminergní neurony před toxickou akumulací cytosolického dopaminu a tvorbou reaktivních forem kyslíku. Varianta p.G195S může narušovat transportní kapacitu VMAT2, což by vedlo ke zvýšenému oxidačnímu stresu a metabolické zátěži neuronů. V kontextu izolované populace Horňácka představuje *SLC18A2* významného kandidáta pro další funkční validaci se zaměřením na analýzy účinnosti transportéru.

Závěr: Identifikace varianty *SLC18A2* p.G195S podtrhuje význam dopaminového transportu v patofyziologii parkinsonismu. Její další charakterizace může přispět k definici patofyziologického prahu dopaminergních neuronů.

Za podpory projektů CZ.02.01.01/00/23_021/0009224 financovaného z OP JAK a NW25-04-00194 financovaného AZV ČR.

Dystonie u Mowat-Wilsonova syndromu: opomíjený neurologický projev

Kunc L.[1], Havránková P.[1], Škorvánek M.[2–4], Necpál J.[2,5,6], Kothaj J.[7], Zech M.[8–10], Jech R.[1]
[1] *Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze, ČR*
[2] *Neurologická klinika a Centrum pro vzácné poruchy hybnosti, LF Univerzity P. J. Šafárika, Košice, Slovensko*
[3] *Ústav klinických neurovied, Univerzita P. J. Šafárika, Košice, Slovensko*
[4] *Neurologické oddelenie, Univerzitná nemocnica L. Pasteura, Košice, Slovensko*
[5] *Neurologické oddelenie, Nemocnica Zvolen, Slovensko*
[6] *Centrum pre liečbu parkinsonizmu a extrapyramídových porúch, Nemocnica Zvolen, Slovensko*
[7] *Fakultná nemocnica F. D. Roosevelta, Banská Bystrica, Slovensko*
[8] *Institute of Neurogenomics, Helmholtz Zentrum München, Munich, Germany*
[9] *Institute of Human Genetics, Technical University of Munich, Munich, Germany*
[10] *Institute for Advanced Study, Technical University of Munich, Garching, Germany*

Úvod: Mowat–Wilson syndrom (MOWS) je vzácné neurovývojové onemocnění způsobené heterozygotními patogenními variantami genu ZEB2. Neurologické projevy jsou charakterizovány postižením intelektu,

epilepsií a typickými kraniofaciálními rysy. Podle současné literatury bylo dosud popsáno více než 300 jedinců s MOWS. Dystonie byla doposud u pacientů s MOWS popsána pouze v jediné kazuistice. Skutečná četnost a klinický význam dystonie u MOWS proto zůstávají nejasné.

Metody: Retrospektivně jsme identifikovali tři nepříbuzné pacienty s geneticky potvrzeným MOWS v rámci projektu sekvenování celého exomu (WES) zaměřeného na jedince s dystonií – GenDy. Všichni pacienti byli vyšetřeni specialistou na extrapyramidová onemocnění a dále byla zhodnocena podrobná klinická, genetická a neuroradiologická data a porovnána s dostupnou literaturou.

Výsledky: Soubor zahrnoval dvě ženy a jednoho muže ve věku 5–21 let, u kterých byla přítomna dystonie. Věk vzniku dystonie se pohyboval mezi 3 a 18 lety. U dvou pacientů se postupně rozvinula generalizovaná dystonie, u jednoho pacienta byla přítomna dystonie segmentální. WES identifikovalo ve všech případech heterozygotní de novo varianty genu ZEB2: dvě missense varianty klasifikované jako pravděpodobně patogenní a jednu frameshift variantu klasifikovanou jako patogenní. Všichni pacienti vykazovali typický fenotyp MOWS vč. postižení intelektu a charakteristických kraniofaciálních rysů. Epilepsie byla přítomna u jednoho pacienta.

Závěr: Naše výsledky ukazují, že dystonie se vyskytuje u Mowat-Wilsonova syndromu a může představovat dosud nedostatečně rozpoznaný projev komplexního neurologického fenotypu. Rozpoznání dystonie (a ostatních poruch hybnosti) u pacientů s mutacemi v genu ZEB2 je důležité pro přesnější fenotypizaci a může přispět časnější diagnostice, zejména u pacientů s vývojovým opožděním a typickými kraniofaciálními rysy.

Bayesian analysis of monopolar review based on probabilistic e-field locations in patients with chronic VIM DBS treatment

Lasica A.[1], Filip P.[1–3], Kiakou D.[1,4], Růžička F.[1], Mueller K.[1,4], Jech R.[1]

[1] Department of Neurology, Charles University, First Faculty of Medicine and General University Hospital, Prague, Czech Republic

[2] Center for Magnetic Resonance Research (CMRR), University of Minnesota, Minneapolis, MN, USA

[3] Department of Cybernetics, Czech Technical University in Prague, Prague, Czech Republic

[4] Max Planck Institute for Human Cognitive and Brain Sciences, Leipzig, Germany

Although Deep Brain Stimulation (DBS) of the ventral intermediate nucleus of the thalamus (VIM) is a well-established treatment for medically resistant essential tremor (ET), present research rarely focuses on the mechanism and location dependence of its adverse effects. Therefore, we collected the stimulated electric field (e-field) locations and the results of a monopolar review of twenty-two patients with ET who were treated with VIM DBS to evaluate the acute VIM DBS adverse effects and benefits. The probabilistic e-field distribution was simulated using the Lead-DBS SimBio/FieldTrip method, with different conductivities for gray and white matter and a 0.2 V/mm e-field threshold. The adverse effects observed included paresthesia (100% of patients), dysarthria (in 12 patients), dystonia (in 11 patients), and ataxia (in 5 patients). The clinical benefit was associated mostly with the VIM, the Cortico-thalamo-cortical tract (CTC) e-field densities, and a medial stimulation gradient, whereas the adverse effects were associated with high CTC e-field density and specificity, but were not associated with VIM e-field density and specificity. These results show that there is no single "sweet spot" for VIM DBS capable of minimizing the adverse effects and maximizing the clinical benefits but rather reveal the intricate balance between the benefits and adverse effects of the stimulation for a given patient. Moreover, although the locations of the adverse effects largely overlap with those of acute clinical benefit, a critical distinction lies within the medial part of the VIM, which is associated with acute benefits but has a negative association with adverse effects.

Postižení rozpoznávání emocí z prozodie a z obličeje u pacientů s Friedreichovou ataxií

Mrázová S.[1,2], Šťovíčková L.[1,3], Pytelová V.[2], Paulasová Schwabová J.[1–3], Mikysková K.[1,4], Matušková V.[1,2], Amlerová J.[2], Marusič P.[2], Vyhnálek M.[1,2]

[1] Centrum vysoce specializované péče o vzácná neurologická onemocnění FNMH, Praha

[2] Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha

[3] Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FNMH, Praha

[4] Filozofická fakulta, UK, Praha

Úvod: Sociální kognice (SC) je soubor kognitivních procesů nezbytných pro porozumění emocím a myšlenkám druhých. Součástí SC je rozpoznávání emocí na základě verbálních i neverbálních podnětů, jako výraz obličeje nebo prozodie. V SC hraje významnou roli mozeček a SC je narušena u řady mozečkových onemocnění. U Friedreichovy ataxie (FA) bylo dosud v omezené míře studováno rozpoznávání emocí z obličeje; rozpoznávání emocí z prozodie dosud nebylo zkoumáno. Cílem této studie bylo zhodnotit schopnost rozpoznávání emocí z prozodie a obličeje u pacientů s FA a posoudit její vztah k závažnosti onemocnění.

Metody: Do studie bylo zařazeno 30 pacientů s FA a 29 zdravých kontrol (ZK). Účastníci absolvovali test rozpoznávání emocí z hlasu sestávající z 30 nahrávek významově neutrálních vět a neverbálních zvuků přednesených profesionálními herci vyjadřujícími konkrétní emoce a test rozpoznávání emocí z obličeje, který obsahoval 25 výrazů obličeje. Oba testy hodnotily pět základních emocí: hněv, znechucení, strach, radost a smutek. Závažnost onemocnění byla hodnocena pomocí škály pro hodnocení ataxie (SARA) a škály aktivit denního života (ADL).

Výsledky: Pacienti dosahovali významně horších výsledků než ZK v obou úlohách. Průměrný počet správných odpovědí byl 23,4 oproti 26,2 ($p = 0{,}004$) v prozodii a 19,8 oproti 22,4 ($p < 0{,}001$) v testu rozpoznávání emocí z obličeje. Pouze rozpoznávání emocí z prozodie souviselo se závažností onemocnění jak na škále SARA ($r = -0{,}63$; $p < 0{,}001$), tak ADL ($r = -0{,}45$; $p = 0{,}012$). Rozpoznávání emocí z obličeje nekorelovalo se SARA ($r = -0{,}275$; $p = 0{,}142$), ani ADL ($r = -0{,}229$; $p = 0{,}224$).

Diskuze: Tato studie jako první prokázala postižení rozpoznávání emocí z hlasu u FA a potvrdila postižení rozpoznávání emocí z obličeje. Pouze rozpoznávání emocí z prozódie souviselo s tíží onemocnění. Další výzkum je nezbytný k objasnění klinického významu těchto poruch a jejich dopadu na sociální interakce a kvalitu života pacientů.

Mikrobiom dutiny ústní, nosní dutiny a střeva u pacientů s Parkinsonovou nemocí

Pavčík R.[1,2], Bořilová Linhartová P.[3], Krajčovičová L.[1,2]
[1] *I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně*
[2] *Mezinárodní centrum klinického výzkumu FN u sv. Anny a LF MU (ICRC), Brno*
[3] *RECETOX, Přírodovědecká fakulta, MU, Brno*

Úvod: Parkinsonova nemoc (PN) je neurodegenerativní onemocnění, u kterého je stále více pozornosti věnováno možnému vlivu mikrobiomu. Dosavadní studie přinesly nejednotné výsledky a většina z nich se zaměřovala pouze na jeden anatomický kompartment. Cílem této studie bylo charakterizovat mikrobiotu dutiny ústní, nosní dutiny a střeva u pacientů s PN a zdravých kontrol a posoudit vztah mikrobiomu ke klinickým projevům onemocnění.
Metodika: Do studie bylo zařazeno 71 osob, z toho 36 pacientů s PN a 35 zdravých kontrol. U všech účastníků byly odebrány bukální, nosní a stolní vzorky. Mikrobiom byl analyzován metodou sekvenování genu 16S rRNA. Byla analyzována alfa a beta diverzita, diferenciální abundance bakteriálních taxonů a vztah mikrobiomu ke klinickým parametrům, vč. kognitivních funkcí, levodopa ekvivalentní denní dávky (LEDD) a závažnosti PN hodnocené pomocí škály MDS-UPDRS.
Výsledky: Nejvýraznějším zdrojem variability mikrobiomu bylo místo odběru. Analýzy alfa i beta diverzity prokázaly výrazné rozdíly mezi bukálními, nosními a stolními vzorky. Po korekci na vícenásobné testování nebyly nalezeny žádné bakteriální taxony, které by se signifikantně lišily mezi pacienty s PN a zdravými kontrolami. Přesto byly identifikovány významné souvislosti mezi některými bakteriálními rody a závažností motorických symptomů. Rody *Enterocloster* a *Fusicatenibacter* ve stolici a rod *Lautropia* v bukálních vzorcích vykazovaly negativní asociaci s motorickým postižením, přičemž jejich nižší abundance byla spojena s vyšší závažností motorických symptomů.
Závěr: Nebyly prokázány robustní mikrobiomové signatury odlišující pacienty s PN od zdravých kontrol. Zjištěné asociace mezi vybranými bakteriálními rody a závažností motorických symptomů však naznačují, že mikrobiom může souviset spíše s klinickou heterogenitou a progresí onemocnění než s jeho samotnou přítomností. K potvrzení těchto nálezů jsou zapotřebí větší longitudinální studie doplněné o funkční analýzu mikrobiomu.

Vliv dlouhodobé bezlepkové diety na klinické parametry, kvalitu života a metabolický profil u Parkinsonovy nemoci

Poláková K.[1], Gentileová T.[1], Fialová M.[1], Rusz J.[2], Pelantová H.[3], Bartošová J.[3], Draboňová B.[3], Kuzma M.[3], Funda D.[3], Brožová H.[1]
[1] *Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd 1. LF UK a VFN v Praze*
[2] *Katedra teorie obvodů, Fakulta Elektrotechnická, ČVUT v Praze*
[3] *Mikrobiologický ústav AV ČR*

Úvod: U Parkinsonovy nemoci (PN) je popisován chronický střevní zánět a alterace osy střevo-mozek. Bezlepková dieta (GFD, gluten-free diet) může ovlivňovat nutriční a metabolické parametry, a může mít vliv na klinický průběh onemocnění.
Cíl: Zhodnotit vliv 12měsíční GFD na motorické, kognitivní funkce a metabolom u pacientů s PN.
Metodika: V prospektivní randomizované studii se zaslepeným hodnocením bylo vyšetřeno 57 pacientů s PN, 30 pacientů na GFD dietě (věk 65,2 ± 7,5 roku, trvání PN 8 ± 5 let, BMI 26,9 ± 5), 27 pacientů bez dietní intervence (věk 63,8 ± 6,7 roku, trvání PN 6 ± 4 let, BMI 28,6 ± 5). Vyšetření v 0, 1,5 a 12 měsících zahrnovalo hodnocení MDS-Unified Parkinson's Disease Rating Scale, Montreal Cognitive Assessment, Timed Up and Go test, dotazník kvality života Parkinson's Disease Questionnaire (PDQ-39), laboratorní parametry a metabolomický profil séra.
Výsledky: GFD byla u pacientů s PN bezpečná, dobře tolerovaná a s vysokou adherencí. U GFD skupiny nebyl efekt na motorické funkce, ale došlo ke zlepšení kognitivních funkcí ($p = 0,046$), změně v dynamice lipidového spektra ($p < 0,05$) a zlepšení kvality života (PDQ-39) v čase i oproti kontrolám ($p = 0,005$; $p = 0,035$). Metabolomická analýza séra prokázala mezi GFD a standardní dietou rozdíly v dynamice 5 z 32 sledovaných metabolitů ($p < 0,05$), při trvání PN do 5 let převažovaly změny energetického metabolizmu (metyloxovalerát, citrát), u delšího trvání PN změny formiátu, manózy a glukózy.
Závěr: Dlouhodobá bezlepková dieta GFD byla u pacientů s PN spojena se změnami kognitivních funkcí a kvality života. Metabolomická data naznačují odlišný vývoj metabolického profilu, přičemž metabolická odpověď se lišila mezi pacienty s časným a pozdním nástupem. Vyšetření většího souboru pacientů s PN, zejména v počátečním stadiu, je zásadní pro detailnější zhodnocení terapeutického potenciálu této intervence.

Studie podpořena Ministerstvem zdravotnictví ČR (AZV), grant č. NU21-04-00443.

Transdisciplinární přístup a koncepce transdisciplinárních týmů nelékařských oborů v péči o pacienty s Parkinsonovou chorobou

Ressner P.[1], Vranová V.[2], Baláž M.[1]
[1] *I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně*
[2] *Ústav aplikované farmacie, Farmaceutická fakulta, MU, Brno*

Součástí léčby Parkinsonovy choroby (PN) je farmakologická i nefarmakologická léčba. Na terapii se tak podílí celá řada odborníků a vedle lékařů jsou to fyzioterapeuti, zdravotní sestry, ergoterapeuti, logopedi, nutriční terapeuti. V nefarmakologické péči u PN však chybí koordinovaná mezioborová spolupráce. Péče o pacienty probíhá často izolovaně na jednotlivých pracovištích bez vzájemné informovanosti a spolupráce, navíc mnohdy bez dostatečné znalosti specifik terapie PN u nelékařských oborů. Kvalitní transdisciplinární přístup zvyšuje efektivitu léčby, zlepšuje návaznost jednotlivých oborů, a nakonec i zvyšuje efektivitu vynakládaných prostředků na farmakologickou terapii, což ukazují zkušenosti ze zahraničí. Je proto nutné vytvořit platformu pro založení transdisciplinárních týmů z řad odborníků nelékařských profesí. Tito odborníci musí být kompetentní nejen v oblasti své specializace, ale zároveň potřebují znalosti o specifických přístupech svých kolegů a jejich

aplikaci v péči o pacienty s PN, aby mohli potenciál nefarmakologické péče plně využít a vzájemně spolupracovat. V příspěvku seznamujeme s pilotním projektem, zatím schváleným pro 4 kraje ČR, který si vytyčil za cíl tvorbu platformy pro edukaci nelékařských oborů, podporu vytváření multidisciplinárních týmů, a rovněž vytvoření webové platformy se zdrojem informací pro odborníky ale i pacienty a pečující vč. mapy vyškolených specialistů. Společné vzdělávání zúčastněných oborů a vedení k týmové spolupráci umožní vznik transdisciplinárních týmů, plně komunikativních a se znalostí problematiky a náplně spolupracujících profesí.

Financováno z Operačního programu Zaměstnanost Plus MPSV, Podpora zavedení modelu transdisciplinární péče o pacienty s neurodegenerativním onemocněním CZ.03.02.02/00/22_046/0004592

Vztah mezi ALPS-indexem a doménově-specifickými kognitivními funkcemi u pacientů s *de novo* Parkinsonovou nemocí

Rottová V.[1], Mareček S.[1], Krajča T.[2], Keller J.[3], Šonka K.[1], Dušek P.[1,4], Bezdíček O.[1], Nepožitek J.[1]

[1] *Neurologická klinika a centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze*

[2] *Fakulta biomedicínského inženýrství, ČVUT, Kladno*

[3] *Radiodiagnostické oddělení, FNMH – Homolka, Praha*

[4] *Radiologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze*

Glymfatický systém je transportní systém centrální nervové soustavy zodpovědný za clearance intersticiálních solutů vč. neuropeptidů. Je dáván do souvislosti s patogenezí řady neurodegenerativních onemocnění vč. Parkinsonovy nemoci (PN). Cílem této studie bylo zhodnotit glymfatickou funkci u pacientů s *de novo* PN pomocí MR mozku se zobrazením tenzoru difuze podél perivaskulárních prostor (DTI-ALPS) a prozkoumat její vztah k doménově specifickým kognitivním funkcím.

Do studie bylo zařazeno 63 pacientů s de novo PN (58,52 ± 12,32 let [průměrný věk ± SD]). K získání ALPS-indexu jako kvantitativního ukazatele glymfatické funkce byla použita automatická metoda využívající anatomický atlas. Byla provedena Spearmanova korelační analýza hodnotící vztah mezi ALPS-indexem a Montrealským kognitivním testem (MoCA), paměťovým testem učení (AVLT) a rychlým testem zrakově-prostorové paměti (BVMT-R).

Zatímco ALPS-index nebyl významně asociován s výkonem v testu MoCA, vykazoval významnou pozitivní korelaci s bezprostřední výbavností v testu AVLT (rho = 0,425, $p < 0,001$) a dále s bezprostřední (rho = 0,358, $p = 0,004$) i oddálenou výbavností (rho = 0,405, $p < 0,001$) v testu BVMT-R.

Pacienti s de novo PN ještě nemají takový kognitivní deficit, aby se odrazil ve sníženém skoru v MoCA testu, což je v souladu se známou trajektorií onemocnění. Výsledky v našem souboru naznačují, že je glymfatická dysfunkce spojena s poklesem výkonnosti v doménově specifických paměťových testech a že tato asociace je patrná již u časných stadií onemocnění.

Tato studie byla podpořena Univerzitou Karlovou, projektem GA UK 164225 a grantem AZV ČR NW25-04-00079

Asociace plazmatických p-tau biomarkerů s objemem subkortikálních struktur u časných alfasynukleinopatií

Růžička F.[1], Gregorovič P.[1], Tesař A.[1], Bezdíček O.[1], Sluková M.[2], Vaněčková M.[3], Kalousová M.[2], Dušek P.[1]

[1] *Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze*

[2] *Ústav lékařské biochemie a laboratorní diagnostiky 1. LF UK a VFN v Praze*

[3] *Radiodiagnostická klinika 1. LF UK a VFN v Praze*

Úvod: Cílem studie bylo ověřit, zda je tau pozitivita u pacientů s časnou Parkinsonovou nemocí (PD) nebo idiopatickou poruchou chování v REM spánku (iRBD) spojena se změnami objemu předem definovaných subkortikálních struktur.

Metodika: Do studie bylo zařazeno 131 osob: 56 zdravých kontrol (CON; 63,1 ± 7,4 roku), 49 pacientů s iRBD (68,1 ± 8,7 roku) a 26 pacientů s PD (65,1 ± 7,4 roku). Z 75 pacientů bylo 31 (41,3 %) klasifikováno jako tau pozitivních (POS) a 44 (58,7 %) jako tau negativních (NEG) podle přítomnosti alespoň jednoho tau biomarkeru nad laboratorním cut-off. Volumetrická analýza MR (3D T1 MPRAGE, 1 × 1 × 1 mm) byla provedena v programu FreeSurfer 8.0.0. Stanoveny byly plazmatické koncentrace pTau181, pTau217, pTau231 a BD Tau. Hodnoceny byly objemy nucleus caudatus, putamen, pallida, nucleus accumbens, amygdaly a hippocampu. Lineární regresní modely zahrnovaly faktor SKUPINA (POS, NEG, CON) a kovariáty věk, pohlaví, MR skener a eTIV. Pro vícenásobné testování byla použita korekce Benjamini-Hochberg (FDR).

Výsledky: Tau pozitivita byla spojena s menším objemem pravého nucleus caudatus (POS vs. CON: $p = 0,003$; FDR = 0,036; POS vs. NEG: $p = 0,004$; FDR = 0,049). Levý nucleus caudatus vykazoval obdobný trend (POS vs. CON: $p = 0,019$; POS vs. NEG: $p = 0,017$), po FDR korekci však již nedosáhl statistické významnosti. Ostatní hodnocené struktury významné rozdíly nevykazovaly. Asociace s menším objemem nucleus caudatus byla prokázána u všech čtyř tau biomarkerů (všechny $p < 0,05$; FDR < 0,05). Nebyla zjištěna významná interakce mezi diagnózou (PD vs. iRBD) a pTau181.

Závěr: Tau pozitivita byla nezávisle spojena s menším objemem nucleus caudatus u pacientů s časnou PD a iRBD. Asociace byla obdobná u obou synukleinopatií a nejvýraznější pro biomarker pTau181. Plazmatické tau biomarkery mohou představovat marker časného strukturálního postižení striata u α-synukleinopatií.

Časné projevy Huntingtonovy choroby na buněčné úrovni: model prasečích transgenních indukovaných pluripotentních kmenových buněk

Ryšánková I.[1], Sekáč D.[2,3], Hansíková H.[4], Vodičková Kepková K.[5], Vodička P.[5], Vaškovičová M.[6], Altmanová M.[7], Juhás Š.[2], Juhásová J.[2], Táborská E.[8], Klempíř J.[1], Motlík J.[2], Klíma J.[2], Eide L.[9], Ellederová Z.[2]

[1] *Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze, ČR*

[2] *Laboratoř buněčné regenerace a plasticity, Ústav živočišné fyziologie a genetiky AV ČR, v. v. i., Liběchov, ČR*

[3] *Katedra buněčné biologie, PřF UK, Praha, ČR*

[4] *Laboratoř pro studium mitochondriálních onemocnění, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN v Praze, ČR*

[5] Laboratoř aplikovaných proteomických analýz, Ústav živočišné fyziologie a genetiky AV ČR, v. v. i., Liběchov, ČR
[6] Laboratoř integrity DNA, Ústav živočišné fyziologie a genetiky AV ČR, v. v. i., Liběchov, ČR
[7] Laboratoř genetiky ryb, Ústav živočišné fyziologie a genetiky AV ČR, v. v. i., Liběchov, ČR
[8] Laboratoř biotransformací, Mikrobiologický ústav AV ČR, v. v. i., Praha, ČR
[9] Department of Medical Biochemistry, Institute of Clinical Medicine, University of Oslo and Oslo University Hospital, Oslo, Norway

Huntingtonova choroba (Huntington's disease; HD) je fatální, autosomálně dominantně dědičné neurodegenerativní onemocnění způsobené nestabilní expanzí CAG tripletu v exonu 1 genu *HTT* kódujícího protein huntingtin. Přítomnost mutovaného huntingtinu (mHTT) vede k progresivní degeneraci GABAergních neuronů striata a k následné atrofii dalších mozkových oblastí, ovšem dochází také k celé řadě systémových a metabolických změn na úrovni periferních tkání. Za účelem studia těchto patofyziologických mechanizmů HD jsme z fetálních fibroblastů transgenních a kontrolních prasat vytvořili linie indukovaných pluripotentních kmenových buněk (iPSC). Získané linie byly charakterizovány z hlediska morfologie, exprese markerů pluripotence a diferenciačního potenciálu. Analýza genové exprese prokázala zvýšenou expresi genů *VEGF*, *PDK1* a *GOT1* ve srovnání s kontrolními liniemi, což svědčí pro přítomnost časných metabolických změn v transgenních buňkách. Současně byla zjištěna zvýšená exprese genu *FAN1*, která naznačuje aktivaci mechanizmů odpovědi na poškození DNA a přítomnost genotoxického stresu. Výsledky ukazují, že metabolická dysregulace a poruchy genomové integrity mohou představovat jedny z prvních projevů patogeneze HD na buněčné úrovni. Vytvořený model TgHD iPSC představuje cenný nástroj pro *in vitro* studium patofyziologických mechanizmů HD a poskytuje vhodnou platformu pro diferenciaci TgHD iPSC do neuronů a dalších buněčných typů postižených v průběhu onemocnění.

Funkční analýza poruch sestřihu genu *ATP7B* pomocí long-read sekvenování u Wilsonova onemocnění

Steiner Mrázová L.[1], Villarreal L. G.[2], Vrbacká A.[1], Tugores A.[2], Viera M.[2], Monescillo A.[2], Alonso-Castellano P.[2], Dušek P.[3], Brůha R.[4], Záhoráková D.[5], Melenovská P.[1], Kmoch S.[1], Jedličková I.[1], Sikora J.[1], Majer F.[1], Stránecký V.[1]

[1] Laboratoř pro studium vzácných nemocí, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu, 1. LF UK a VFN v Praze, ČR
[2] Digestive Service and Research Unit. Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil, IUIBS, Universidad de Las Palmas de Gran Canaria, Spain
[3] Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze, ČR
[4] IV. interní klinika – klinika gastroenterologie a hepatologie 1. LF UK a VFN v Praze, ČR
[5] Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu, 1. LF UK a VFN v Praze, ČR

Úvod: Wilsonovo onemocnění je dědičné onemocnění metabolizmu mědi s variabilní klinickou manifestací zahrnující jaterní, neurologické a psychiatrické příznaky. Gen *ATP7B* je exprimován v jaterní a nervové tkáni. Interpretace variant *ATP7B* je často obtížná a založena na predikovaném dopadu na strukturu a funkci proteinu. Pro nedostupnost tkání exprimující *ATP7B* je ještě obtížnější hodnotit možný vliv na sestřih transkriptu. V této práci jsme se zaměřili na hodnocení vlivu vybraných variant na sestřih v nosohltanovém stěru, kde jsme v předchozí prací identifikovali expresi *ATP7B*.
Metodika: RNA byla izolována z výtěrů z nosohltanu pacientů z Kanárských ostrovů, Španělska a České republiky. cDNA genu *ATP7B* v rozsahu exonů 3–21 byla amplifikována a sekvenována metodou long-read (Oxford Nanopore), což umožnilo analýzu téměř kompletního transkriptu.
Výsledky: Identifikovali jsme široké spektrum poruch sestřihu, vč. případů s částečně zachovaným kanonickým sestřihem („leaky splicing"). Poruchy sestřihu byly prokázány u variant v oblastech hranic exonu a intronů (c.3061-12T>A), ale také u variant běžně klasifikovaných jako missense varianty (L708P, M645R), nonsense varianty (W779*), synonymní varianty (G496=, I747=, F764=) a polymorfismy (L1015=).
Závěr: Výsledky potvrzují význam RNA analýzy pro interpretaci variant genu *ATP7B* a ukazují, že sekvenování RNA z výtěrů z nosohltanu pomocí long-read sekvenování představuje efektivní přístup k funkční charakterizaci genetických variant. Tento přístup umožňuje zpřesnit klasifikaci variant a objasnit jejich molekulární mechanizmus.
Podpořeno granty MZČR (NW24-04-00067, NW25-07-00217 a RVO-VFN 64165), projektem Neur-IN financovaným z programu EXCELES (Next Generation EU, LX22NPO5107), MŠMT ČR a MULTIOMICS_CZ, (OP JAK, reg. č. CZ.02.01.01/00/23_020/0008540, spolufinancováno EU), a institucionální podporou Univerzity Karlovy (Cooperatio, vědní oblast DIAG) a Národního centra lékařské genomiky (LM2023067).

Expresia miR-29a pri optimalizovanej medikamentóznej liečbe a intestinálnych infúznych terapiách pokročilej Parkinsonovej choroby

Straka I.[1], Valášková S.[2], André Z.[1], Minár M.[1], Kyselovič J.[2,3], Gažová A.[2]

[1] II. neurologická klinika LF UK a UNB, Bratislava
[2] Ústav farmakológie a klinickej farmakológie LF UK, Bratislava
[3] V. interná klinika LF UK a UNB, Bratislava

Úvod: Nižšia expresia miR-29a u pacientov s Parkinsonovou chorobou (PCh) súvisí s dlhším trvaním ochorenia a kognitívnym poklesom. Štúdie *in vitro* poukazujú na neuroprotektívny účinok miR-29a v modeloch PCh. Cieľom našej práce bolo porovnať relatívnu expresiu miR-29a u pacientov s pokročilou PCh, ktorí dostávali optimalizovanú medikamentóznu liečbu (OMT), s pacientmi liečenými intestinálnymi infúznymi terapiami – intestinálnym gélom s levodopou/karbidopou (LCIG) a intestinálnym gélom s levodopou/entakapónom/karbidopou (LECIG).
Metódy: Vyšetrili sme panel miR u 10 pacientov liečených OMT, 10 pacientov liečených LCIG a 10 pacientov liečených LECIG na začiatku sledovania a po 6 mesiacoch. Skupiny boli porovnateľné z hľadiska veku, pohlavia a trvania PCh.
Výsledky: Východiskové hladiny miR-29a sa medzi skupinami OMT (M = 1,257; SD = 0,902), LCIG (M = 0,900; SD = 0,873) a LECIG (M = 1,148; SD = 0,748) významne nelíšili. Pomocou Wilcoxonovej analýzy sme

zistili, že po šiestich mesiacoch došlo v skupine OMT k významnému poklesu relatívnej expresie miR-29a (M = 0,655; SD = 0,902; p = 0,020). Pri intestinálnych infúznych terapiách sme nezaznamenali žiadne významné zmeny relatívnej expresie miR-29a (skupina LCIG: M = 0,702; SD = 0,655; p = 0,322; skupina LECIG: M = 1,634; SD = 1,473; p = 0,695).

Záver: V našej štúdii sme pozorovali významný pokles relatívnej expresie miR-29a u pacientov liečených OMT. Tento pokles môže súvisieť s výraznejším kolísaním hladín dopamínu, ktoré môžu prispievať k zvýšenému oxidačnému stresu. Stabilná expresia miR-29a v skupinách liečených intestinálnymi infúznymi terapiami (LCIG a LECIG) by mohla naznačovať neuroprotektívny účinok kontinuálneho podávania levodopy, ktorý môže zmierňovať neuronálne poškodenie a inflamáciu. Ide však iba o jeden z možných mechanizmov, ktoré zatiaľ neboli dostatočne preskúmané *in vivo*.

Táto práca bola podporená grantom VEGA 1/0515/26.

Genetické faktory neurodegenerativního parkinsonismu

Strnadová T.[1,2], Menšíková K.[1,2], Kolaříková K.[2,3], Vodička R.[2,3], Kaňovský P.[1,2]

[1] Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd LF UP, Olomouc

[2] FN Olomouc

[3] Ústav lékařské genetiky LF UP, Olomouc

Úvod: Etiologie většiny typů neurodegenerativního parkinsonismu je uváděna jako idiopatická a přítomnost jasně patogenních genetických variant je zjištěna pouze u malého počtu pacientů. Existuje však stále více důkazů, že vzájemné působení několika genetických variant vyvolává buněčné dysfunkce na různých úrovních; konečným výsledkem je rozvoj neurodegenerativního procesu. Cílem naší studie bylo zmapovat varianty v genech spojených s neurodegenerativním parkinsonismem, jejichž interakce by mohla představovat rizikový faktor pro rozvoj onemocnění.

Metodika: U skupiny pacientů s klinicky stanovenou (v některých případech patologicky potvrzenou) diagnózou neurodegenerativního parkinsonismu byla provedena molekulárně-genetická analýza panelu 70 vybraných genů, u nichž se předpokládá souvislost s neurodegenerativním parkinsonismem. U všech pacientů byla izolována DNA z periferní krve (z leukocytů) metodou salting out, knihovny NGS byly připraveny pomocí Ion AmpliSeq™ Library Kits 2.0 (platforma Ion Torrent). Sekvenování bylo provedeno pomocí systému Ion GeneStudio™ S5. Pro analýzu a anotaci dat byl použit Ion Reporter, jako referenční genom byl stanoven hg19. Klinické fenotypy neurodegenerativního parkinsonismu byly stanoveny na základě aktuálně platných klinických diagnostických kritérií [1–4].

Výsledky: Bylo vyšetřeno 106 pacientů s neurodegenerativním parkinsonismem, u 35 z nich byla zjištěna pozitivní rodinná anamnéza. U 14 pacientů byly identifikovány genetické varianty, které byly predikčními nástroji vyhodnoceny jako patogenní. Patřily mezi ně varianty v genech *LRRK2, DJ-1, RIC3, GBA, PRKN, PACRG, PLA2G6, SQSTM1, MAPT* a *DCTN*. Kromě toho bylo identifikováno několik dalších variant, které byly hodnoceny jako vysoce rizikové nebo jako varianty nejasného významu. Patřily mezi ně zejména varianty v genech *CYP2D6, LRRK2, GBA, GAK, VPS13C* a *PLA2G6*. Zajímavé je, že tyto varianty se vyskytovaly současně a v konkrétních kombinacích u několika pacientů.

Závěr: Naše studie potvrzuje rostoucí množství důkazů o vzájemném působení různých genetických variant při vzniku neurodegenerativního procesu. Bližší specifikace interakce identifikovaných variant, jejich korelace s dalšími biomarkery a fenotypy onemocnění bude předmětem dalšího výzkumu s cílem nastínit jejich roli v rozvoji onemocnění.

Literatura

1. Postuma RB, Berg D, Stern M et al. MDS clinical diagnostic criteria for Parkinson's disease. Mov Disord 2015; 30(12): 1591–1601. doi: 10.1002/mds.26424.

2. Höglinger G, Respondek G, Stamelou M et al. Clinical diagnosis of progressive supranuclear palsy: The Movement disorders society criteria. Mov Disord 2017; 32(6): 853–864. doi: 10.1002/mds.26987.

3. Gilman S, Wenning GK, Low PA et al. Second consensus statement on the diagnosis of multiple system atrophy. Neurology 2008; 71: 670–676. doi: 10.1212/01.wnl.0000324625.00404.15.

4. Wenning GK, Stankovic I, Vignatelli L et al. The Movement disorders society criteria for the diagnosis of multiple system atrophy. Mov Disord 2022; 37(6): 1131–1148. doi: 10.1002/mds.29005.

Vliv hluboké mozkové stimulace subthalamického jádra na časoprostorové parametry a asymetrii chůze u pacientů s pokročilou Parkinsonovou nemocí

Sýkorová D.[1], Kolářová B.[2], Kolář P.[2], Krahulík D.[3], Afifi A. N. M.[1], Otruba P.[1], Nevrlý M.[1], Kaňovský P.[1]

[1] Neurologická klinika FN Olomouc

[2] Rehabilitační pracoviště, FN Olomouc

[3] Neurochirurgická klinika LF UP a FN Olomouc

Úvod: Poruchy chůze patří mezi významné motorické projevy Parkinsonovy nemoci (PN) a podstatně ovlivňují soběstačnost i kvalitu života pacientů. Přestože hluboká mozková stimulace subthalamického jádra (DBS-STN) představuje zavedenou léčebnou metodu pokročilé PN, její účinky na jednotlivé složky chůze nejsou dosud jednoznačně objasněny. Cílem studie bylo posoudit vliv kombinované terapie DBS--STN a dopaminergní medikace na časoprostorové parametry chůze a její asymetrii.

Metodika: Do prospektivní studie bylo zařazeno 30 pacientů s pokročilou PN indikovaných k bilaterální DBS-STN. Chůze byla hodnocena před operací a tři měsíce po aktivaci stimulace pomocí tlakově citlivého běžeckého pásu Zebris FDM-T při třech individuálně zvolených rychlostech chůze (pomalé, preferované a rychlé). Analyzovány byly časoprostorové parametry chůze a asymetrie délky kroku a stojné fáze. Hodnocení asymetrie vycházelo z rozlišení klinicky více a méně postižené dolní končetiny podle skóre MDS-UPDRS III.

Výsledky: Po léčbě nebyly zjištěny statisticky významné změny rychlosti chůze, kadence ani doby dvojí opory. Naopak došlo k prodloužení

délky kroku klinicky více postižené dolní končetiny při pomalé a preferované rychlosti chůze a ke zkrácení doby stojné fáze klinicky méně postižené dolní končetiny při rychlé chůzi. Současně bylo při rychlé chůzi zaznamenáno snížení asymetrie délky kroku i stojné fáze. Ostatní sledované parametry nevykázaly statisticky významné změny.

Závěr: Kombinace DBS-STN a dopaminergní medikace nevedla k významnému ovlivnění globálních parametrů chůze, avšak příznivě působila na vybrané charakteristiky krokového cyklu a na asymetrii chůze. Výsledky podporují předpoklad, že DBS-STN moduluje specifické složky kontroly chůze, které nemusí být zachytitelné prostřednictvím globálních parametrů, jako jsou rychlost nebo kadence.

FUNKČNÍ NEUROLOGIE

Neurofyziologické vyšetření pacientů s funkčním myoklonem, kazuistika a metodika vyšetření

Fiala J.[1,2], Serranová T.[1]

[1] *Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze*
[2] *Neurologická klinika 3. LF UK a FTN, Praha*

Funkční záškuby (myoklonus) patří mezi méně časté subtypy funkčních poruch hybnosti (FPH) a projevují se rychlými mimovolními pohyby. Diagnóza FPH je založena na klinickém průkazu pozitivních známek inkonzistence (variability, distraktibility) motorických projevů. U funkčních záškubů bývá stanovení diagnózy na základě pouhého klinického pozorování obtížné. Neurofyziologické vyšetření se zhodnocením variability délky záškubů, pořadí aktivace jednotlivých svalů a průkazem typického kortikálního korelátu předcházejícího záškubům v EEG-EMG vyšetření se zpětným zprůměrněním, tzv. přípravného motorického potenciálu (Bereitschaftspotential), představuje klíčový nástroj ke stanovení laboratorně podpořené klinicky definitivní diagnózy FPH. Prezentujeme kazuistiku 34letého pacienta s roční anamnézou stáčení šíje a záškubů v oblasti krku, asymetrického stahování svalstva levé poloviny obličeje a svírání levého víčka. Záškuby se zpočátku objevovaly ojediněle, s postupně narůstající frekvencí. U pacienta byly přítomny také další symptomy: významná únava, bolesti hlavy, nutkavé chování a poruchy nálady. Provedená vyšetření, vč. MR mozku a krční páteře, vyšetření mozkomíšního moku, metabolizmu mědi, EEG a PET/CT, byla v normě. Terapeutické intervence (clonazepam, baclofen a aplikace botulotoxinu) měly pouze minimální nebo přechodný efekt. Na základě pozorované měnlivosti a distraktibility motorických projevů během vyšetření bylo vysloveno podezření na FPH. Bylo provedeno polyEMG s registrací z pravostranných svalů: m. orbicularis oculi, m. facialis a m. sternocleidomastoideus. Délka záškubů byla variabilní (průměr 830 ms) a pořadí aktivace jednotlivých svalů se mezi záškuby měnilo. EEG zpětné zprůměrnění kortikální aktivity předcházející aktivaci pravého m. sternocleidomastoideus reprodukovatelně prokázalo přítomnost přípravného potenciálu. Neurofyziologický nález svědčil v souladu s klinickým vyšetřením pro funkční etiologii záškubů [1]. Laboratorně podpořená diagnóza FPH vedla ke změně léčebného přístupu zahrnující edukaci o funkční povaze obtíží, režimová opatření, fyzioterapii, psychoterapii a psychiatrické vyšetření k diagnostice a léčbě komorbidit.

Podpořeno Ministerstvem zdravotnictví ČR, NW24-04-00456.

Literatura

1. Latorre A, Ganos C, Hamada M et al. Diagnostic utility of clinical neurophysiology in jerky movement disorders: a review from the MDS Clinical Neurophysiology Study Group. Mov Disord Clin Pract 2025; 12(3): 272–284. doi: 10.1002/mdc3.14306.

KOGNITIVNÍ ONEMOCNĚNÍ

Apatia u pacientov s idiopatickým normotenzným hydrocefalom: pilotná štúdia

Boleková V.[1,2], Holkovičová S.[1], Kolesár P.[3], Valkovič P.[1], Straka I.[1]
[1] *II. neurologická klinika LF UK a UNB, Bratislava*
[2] *Katedra psychológie FiF UK, Bratislava*
[3] *Fakulta psychológie, Paneurópska vysoká škola, Bratislava*

Úvod: Neuropsychiatrické a behaviorálne symptómy idiopatického normotenzného hydrocefalu (iNPH) zostávajú napriek svojmu potenciálnemu klinickému významu v diagnostike aj vo vedeckej literatúre nedostatočne preskúmané. Cieľom pilotnej štúdie bolo preskúmať najčastejší neuropsychiatrický symptóm – apatiu, jej prejavy, hodnotenie pacientmi s iNPH a ich opatrovateľmi, ako aj porovnať mieru apatie s referenčnou skupinou.
Metódy: Výskumný súbor tvorilo 15 pacientov (10 mužov) s klinicky pravdepodobnou diagnózou idiopatického normotenzného hydrocefalu (priemerný vek 73,1 roka; SD = 3,9) s dĺžkou trvania príznakov 1–9 rokov (M = 5,1; SD = 2,0). Mieru apatie hodnotili nezávisle aj opatrovatelia pacientov. Referenčnú skupinu tvorilo 15 seniorov bez neurologického ochorenia, párovaných podľa veku a pohlavia. Apatia bola hodnotená pomocou Dimenzionálnej škály apatie, ktorá umožňuje posúdiť úroveň v troch oblastiach: exekutívne funkcie, emócie a iniciácia. Na hodnotenie depresívnych a úzkostných symptómov boli použité Dotazník zdravia pacienta (PHQ-9) a Škála generalizovanej úzkostnej poruchy (GAD-7).
Výsledky: Najvýraznejšími prejavmi apatie v klinickej skupine boli neochota skúšať nové veci (93,3 %), oslabenie spontánnosti (80,0 %), sociálnej citlivosti (73,3 %) a tendencie stanovovať si ciele (66,7 %). Zvýšená miera apatie bola zistená u 40 % pacientov. Najvyššia miera apatie bola zaznamenaná v oblasti iniciácie (M = 14,1), nasledovanej oblasťou emócií (M = 11,1) a exekutívy (M = 9,2). V porovnaní s referenčnou skupinou pacienti vykazovali vyššiu mieru apatie v dimenzii exekutívy (p = 0,016; r = 0,44). Pacienti s iNPH zároveň referovali vyššiu mieru apatie v oblasti emócií ako ich opatrovatelia, tento rozdiel však nebol štatisticky významný (p = 0,383; r = 0,23). Exekutívna apatia silno korelovala s depresiou (rs = 0,67; p = 0,007).
Záver: Výsledky pilotnej štúdie poukazujú na význam dimenzionálneho hodnotenia apatie u pacientov s idiopatickým normotenzným hydrocefalom a naznačujú, že jednotlivé dimenzie apatie sa môžu odlišovať svojou závažnosťou aj vzťahom k ďalším neuropsychiatrickým symptómom.

Plazmatický p-tau217 jako biomarker Alzheimerovy nemoci: porovnání analytických metod a klinická implementace

Brňáková D.[1], Novobilský R.[2–4], Kušnierová P.[3,5], Bártová P.[2,4], Sabela M.[2], Stejskal D.[3,5], Bar M.[2,4]
[1] *6. ročník všeobecného lékařství, LF OU, Ostrava*
[2] *Neurologická klinika FN Ostrava*
[3] *Ústav laboratorní medicíny FN Ostrava*
[4] *Katedra klinických neurověd, OU, Ostrava*
[5] *Ústav biochemie a klinické biochemie OU, Ostrava*

Úvod: Alzheimerova nemoc je nejčastější příčinou demence a představuje významnou zdravotní i socioekonomickou zátěž. Současné diagnostické metody využívající analýzu mozkomíšního moku nebo PET vykazují vysokou diagnostickou přesnost, jejich využití je však omezeno invazivitou či ekonomickou náročností. Stanovení fosforylovaného tau proteinu 217 (p-tau217) v krevní plazmě se v posledních letech ukazuje jako slibný biomarker alzheimerovské patologie. Vzhledem ke své dostupnosti a minimální invazivitě může sloužit jako efektivní triážní nástroj pro identifikaci pacientů indikovaných ke konfirmačním vyšetřením.
Cíl: Cílem studie je porovnat analytickou shodu a diagnostickou výtěžnost různých metod stanovení plazmatického p-tau217 ve vztahu k alzheimerovské patologii a posoudit jejich potenciál pro rutinní klinickou implementaci.
Metodika: Do studie jsou zařazeni pacienti s kognitivním deficitem alzheimerovského i nealzheimerovského typu a zdravé kontroly. U části pacientů je přítomnost či absence alzheimerovské patologie ověřena pomocí zavedených biomarkerů, a to analýzou mozkomíšního moku a/nebo PET vyšetřením. Hladina p-tau217 se stanoví třemi analytickými přístupy: metodou Single Molecule Array (Simoa), elektrochemiluminiscenční imunoanalýzou (ECLIA) a multiplexním průtokově-cytometrickým imunotestem. Hodnocena bude vzájemná korelace jednotlivých metod a jejich schopnost rozlišit osoby s biomarkerově potvrzenou alzheimerovskou patologií od osob bez průkazu této patologie.
Výsledky: Nábor účastníků a laboratorní analýzy aktuálně probíhají. Předpokládáme získání dat umožňujících zhodnotit analytickou srovnatelnost jednotlivých metod a jejich diagnostickou přesnost ve vztahu k referenčním biomarkerovým metodám.
Závěr: Studie poskytne podklady pro validaci plazmatického p-tau217 jako minimálně invazivního biomarkeru alzheimerovské patologie a napomůže identifikaci analytické platformy vhodné pro širší klinické využití v diagnostice kognitivních poruch. Výsledky mohou podpořit implementaci plazmatických biomarkerů do diagnostických algoritmů jako triážního nástroje pro indikaci následných biomarkerových vyšetření a identifikaci kandidátů pro cílenou antiamyloidovou léčbu.

Deficity alocentrické navigace předpovídají klinickou progresi u subjektivního kognitivního poklesu a amnestické mírné kognitivní poruchy

Danišková N., Laczó M., Borovská Š., Horáková H., Matušková V., Veverová K., Vyhnálek M., Hort J., Laczó J.
Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha

Úvod: Porucha prostorové orientace je časným příznakem Alzheimerovy choroby (AD), avšak důkazy z dlouhodobých longitudinálních studií jsou stále limitované. Zkoumali jsme, zda výchozí výkon v prostorové orientaci předpovídá klinický průběh u starších dospělých s rizikem AD, u nichž se projevuje subjektivní kognitivní pokles (SCD) nebo mírná kognitivní porucha (MCI).
Metody: Do této studie bylo zapojeno 187 účastníků z Czech Brain Aging Study (67 s SCD, 120 s MCI), kteří byli sledováni po dobu 11 až 15 let. Účastníci podstoupili výchozí a longitudinální kognitivní vyšetření, MRI mozku a testování prostorové orientace pomocí reálné a počítačové verze lidského analogu Morrisova vodního bludiště (hMWM), který zahrnoval čtyři úkoly hodnotící alocentricko-egocentrickou, egocentrickou,

alocentrickou a opožděnou alocentrickou navigaci. K vyhodnocení schopnosti jednotlivých úkolů předpovědět progresi z SCD do MCI a z MCI do demence byly použity Coxovy modely proporcionálních rizik upravené o věk, pohlaví a vzdělání.

Výsledky: Průměrná doba do progrese činila 7,6 roku z SCD do MCI a 5,6 roku z MCI do demence. Progresi z MCI do demence předpovídaly horší výsledky v úlohách s alocentricko-egocentrickou, alocentrickou a opožděnou alocentrickou navigací (upravené poměry rizika [aHR] 1,28–1,42; všechny $p \leq 0{,}032$) v reálném prostoru i v počítačovém prostoru, nikoli však v úlohách s egocentrickou navigací. Navíc horší výsledky v úlohách s alocentricko-egocentrickou (aHR = 2,05; $p = 0{,}038$) a opožděnou alocentrickou navigací (aHR = 3,75; $p = 0{,}002$) v reálném prostoru předpovídaly progresi od SCD k MCI.

Závěr: Výchozí poruchy v alocentrické prostorové orientaci předpovídají klinický přechod z MCI do demence a při testování v reálném prostoru také z SCD do MCI, což potvrzuje, že prostorová orientace je citlivým časným ukazatelem kognitivního poklesu souvisejícího s AD.

Demographic, cognitive, and biomarker patterns in MCI and Alzheimer's disease (AD) among patients initiating donanemab in the real-world

Hartry A.[1], Spargo D.[1], Bhushan A.[2], Kasivajjala V. C.[2], Priyadarasani A.[2], Srirampurapu A. K.[2], Soukup P. (non-author presenter)[3]

[1] *Eli Lilly and Company, Indianapolis, IN, USA*

[2] *NeuroDiscovery AI Inc., Alpharetta, GA, USA*

[3] *Eli Lilly ČR, Praha, ČR*

Background: Baseline characterization of patients initiating donanemab in the real world can provide insights into the application of appropriate use recommendations in routine care. This analysis summarizes pre-treatment MCI and AD diagnoses, MMSE scores, biomarker testing, and APOE genotype patterns.

Methods: We performed a retrospective study of health record data (NeuroDiscovery) from patients receiving at least one dose of donanemab through Q3 2025. Pre-treatment diagnoses for MCI (G31.84) and AD (G30.x) were captured, and disease severity was classified using ICD-linked codes and MMSE categories. Age and gender were taken from the earliest pre-treatment record. Biomarker testing, including amyloid PET, CSF, and plasma measures, and APOE results were summarized.

Results: The donanemab-treated cohort included 580 patients, with a balanced gender distribution (55.9% female) and a predominantly White population. Overall, 83.9% of patients were aged 71 years or older. MMSE data were available for 54% of patients, with scores consistent with MCI (MMSE > 23) in 49.5% of cases and with mild AD (MMSE 20–23) in 44.1%. Amyloid and p-Tau biomarker results were available for nearly all patients. APOE genotyping was available for approximately half of the initiating patients, showing a higher proportion of non-ε4 carriers, followed by ε4 carriers and a smaller group of ε4 homozygous individuals. ICD-based classification at treatment initiation showed that approximately two-thirds of patients had an AD diagnosis, with the remaining one-third classified as MCI. The mean time from the most recent biomarker to treatment initiation was 52 days, and the mean time from the first biomarker to treatment was 225 days.

Conclusions: This Real-world evidence study provides demographic and diagnostic distributions to support safety and effectiveness analyses as well as guidance for more efficient paths to appropriate treatment.

The authors Ann Hartry and Drew Spargo are employees and shareholders of Eli Lilly and Company. This study was originally presented at International Conference on Alzheimer's and Parkinson's Diseases and Related Neurological Disorders (ADPD) – 19th Annual Conference; Copenhagen, Denmark; March 17–21, 2026.

Vztah pupilometrie a kognitivní zatěže u neamnestické mírné kognitivní poruchy

Sekaninová E.[1,2], Mitterová K.[1], Rektorová I.[1–3]

[1] *Applied Neuroscience Research Group, Brain and Mind Research Programme, Central European Institute of Technology, Masarykova univerzita, Brno*

[2] *LF MU, Brno*

[3] *I. neurologická klinika FN u sv. Anny v Brně*

Locus coeruleus (LC) patří mezi nejčasněji postižené oblasti u neurodegenerativních onemocnění, což motivuje studium *in vivo* ukazatelů jeho funkce. Pupilometrie se ukazuje jako spolehlivá neinvazivní metoda, která spočívá v měření změn velikosti zornice. Dle empirických studií dynamika zornice úzce souvisí jak s tonickou, tak s fázickou aktivitou LC. Cílem této studie bylo ověřit, zda pupilometrické ukazatele dokážou odlišit osoby s neamnestickou mírnou kognitivní poruchou (MKP) od zdravých seniorů a jak tyto pupilometrické ukazatele souvisí s integritou LC.

Do studie bylo zařazeno 55 účastníků (17 s MKP, 38 zdravých kontrol) ve věkovém rozmezí od 58 do 81 let (Mvěk = 68,17), kteří absolvovali vizuoprostorovou pracovní paměťovou úlohu n-back ve dvou úrovních kognitivní zátěže (2-back a 3-back). Ve srovnání se zdravými kontrolami vykazovali účastníci s MKP významně vyšší variabilitu zornice v klidovém měření ($\beta = 3{,}51$, $t = 2{,}19$; $p = 0{,}036$).

V průběhu n-back úloh byly rozdíly v zornicových reakcích mezi skupinami závislé na úrovni kognitivní zátěže ($\beta = 16{,}03$, $t = 2{,}44$; $p = 0{,}15$). Tyto výsledky naznačují, že pupilometrie zachycuje změny jak v tonické (v klidu), tak ve fázické aktivitě (počas úkolu) LC již v časných stadiích kognitivního postižení. Výsledky podporují využití pupilometrie jako citlivé, škálovatelné a neinvazivní metody pro detekci časných neurodegenerativních změn.

V současné době zpracováváme MR data z neuromelaninové sekvence získaná u podskupiny účastníků (n = 44) s cílem vyhodnotit integritu LC a následně otestovat vztah mezi integritou LC a zkoumanými pupilometrickými ukazateli. Tyto výsledky budou do příspěvku doplněny.

Kompozitní skóre plazmatických biomarkerů v diferenciální diagnostice Alzheimerovy nemoci a demence s Lewyho tělísky – pilotní studie

Tesař A.

Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze

Nová kritéria Alzheimerovy nemoci (AD) posunula diagnostiku neurodegenerativních onemocnění směrem k biologické podstatě.

Plazmatické biomarkery se díky své dostupnosti a nízké ceně jeví jako nejvhodnější metoda pro klinickou praxi, i když jejich senzitivita a specificita je ve srovnání s amyloidovým PET nebo markery mozkomíšního moku (CSF) nižší. Dosud žádný plazmatický biomarker nedokáže spolehlivě rozlišit AD a demenci s Lewyho tělísky (DLB), která může zejména ve své limbické variantě klinicky imitovat AD. Jejich rozlišení je zásadní pro indikaci anti amyloidové léčby s ohledem na její rizika. Ve své studii jsem vyšetřil 27 pacientů (10 s PET (5) nebo CSF (5) verifikovanou AD; 9 splňujících diagnostická kritéria DLB; 5 pacientů s renálním selháním (RF); 3 zdravé kontroly). Medián věku byl 72 let (IQR 66–79), poměr žen/mužů 1,25 a medián MoCA 25 (IQR 19,26–26,75). U pacientů byly stanoveny hladiny p tau181, p tau217, celkového plazmatického tau, Aβ42, Aβ40, GFAP a NfL. Hlavním limitem plazmatických biomarkerů je jejich závislost na renální clearance, což jsem ověřil ve skupině RF. Proto jsem nejprve stanovil clearance invariantní poměry (Aβ42/Aβ40, p tau181/NfL, p tau181/tau; GFAP je na clearance nezávislé) a jejich nezávislost ověřil porovnáním s renální funkcí pomocí logistické regrese adjustované na clearance. Z těchto poměrů jsem následně logistickou regresí vytvořil kompozitní skóre AD–DLB. Nejlepší model:

$$AD–DLB = –0{,}1387 \times (pTau181/Tau) + 0{,}0028 \times GFAP – 123{,}8489 \times (A\beta42/A\beta40) + 5{,}0502.$$

AD–DLB skóre rozlišilo AD a DLB se senzitivitou 0,90 (95% CI 0,67–1,00), specificitou 0,66 (95% CI 0,22–0,88) a AUC 0,70 (95% CI 0,44–0,95), což odpovídá přibližně 30% komorbidnímu výskytu obou patologií. Skóre překonalo jednotlivé biomarkery i jejich poměry. Užití p tau181 bylo superiorní k p tau217, přestože spolu silně korelují. Prediktivní vliv skóre na změnu CDR SB po jednom roce byl nevýznamný, což odpovídá předpokladu, že skóre primárně odráží amyloidovou patologii a astrogliózu, nikoli rychlost klinické progrese. Klinický přínos skóre je nutné ověřit na větším souboru pacientů.

Digitální diagnostika demencí DigiDiaDem: když umělá inteligence vyhodnocuje řeč a paměť pro časnou detekci demence

Bartoš A.[1,2], Zajícová L.[3], Krejčová M.[2,4], Zapletalová M.[2,5], Víta M.[6], Šmídl L.[7]

[1] *Neurologická klinika 3. LF UK, Praha*

[2] *Neurologická klinika FNKV, Praha*

[3] *NTIS, Fakulta aplikovaných věd, Západočeská univerzita v Plzni*

[4] *1. LF UK, Praha*

[5] *Ústav speciálněpedagogických studií, Pedagogická fakulta, UP, Olomouc*

[6] *Fyzikální ústav AV ČR, Praha*

[7] *Katedra kybernetiky, Fakulta aplikovaných věd, Západočeská univerzita v Plzni*

Úvod: S rostoucím počtem starších osob a úbytkem mladších odborníků bude složitější zajistit osobní vyšetření paměti a řeči. Proto budou nabývat na významu digitální aplikace, které v ČR chybí. Představujeme unikátní digitální aplikaci umožňující samovyšetření a automatické vyhodnocení paměťových a řečových funkcí bez přítomnosti administrátora.

Metody a osoby: Aplikace Digitální diagnostika demencí se zkratkou DigiDiaDem je založena na úlohách, které je možné provést formou rozhovoru mezi vyšetřovanou osobou a počítačem. Zahrnuje úlohy zaměřené na učení a vybavení věty, popis obrázku a vybavení informací z něj, pojmenování a vybavení 20 obrázků, slovní produkci zvířat a opakování nesmyslných slov. Osoby byly současně vyšetřeny kognitivními testy Repeatable Battery for the Assessment of Neuropsychological Status (RBANS), Mississippi Aphasia Screening Test a testy certifikovanými Ministerstvem zdravotnictví ČR: Amnesia Light and Brief Assessment (ALBA) a Pojmenování obrázků a jejich vybavení (POBAV). Skóry testů byly porovnány mezi 260 kognitivně zdravými osobami a 109 pacienty s mírnou kognitivní poruchou nebo demencí pomocí plochy pod křivkou (PPK) z analýzy receiver operating characteristic.

Výsledky: Největší rozdíly mezi skupinami podle PPK byly pro tyto čtyři úlohy DigiDiaDem: 0,93 pro počet vyjmenovaných zvířat, 0,92 pro počet správně vybavených názvů z 20 obrázků a pro počet slov věty při oddáleném vybavení, 0,91 pro počet vybavených objektů z obrázku a 0,98 pro součet skórů všech těchto nejlepších proměnných. Tyto výsledky byly srovnatelné s osobním vyšetřením pomocí testů POBAV (počet správně vybavených názvů obrázků: 0,93; chyby v pojmenování obrázků: 0,80) a paměťového skóru ALBA (0,88).

Závěr: Nově vyvinutá digitální aplikace DigiDiaDem umožňuje unikátní telemedicínské samovyšetření řeči a paměti osob v různých prostředích. Automatické vyhodnocení pomocí metod umělé inteligence poskytne uživatelům informace o stavu jejich kognitivních funkcí a umožní pohodlnou a časnou detekci jejich poruch.

Podpora: Podpořeno projektem TAČR SIGMA DC3 [TQ01000332], COOPERATIO Q38 UK a RVO [FNKV, 00064173].

Komorbidita Creutzfeldt-Jakobovy nemoci (CJD), Alzheimerovy nemoci a frontotemporální lobární degenerace s tau pozitivními inkluzemi

Caisberger F.[1], Matěj R.[2], Rusina R.[1]

[1] *Neurologická klinika FN Hradec Králové*

[2] *Ústav patologie 3. LF UK a FNKV, Praha*

Prezentujeme kazuistiku 73leté ženy s rychle progredujícími neuropsychiatrickými příznaky. Prvními příznaky byly potíže s pamětí a změny chování. Během několika měsíců se přidaly vizuální halucinace, paranoidně perzekuční bludy, anosognosie, pro které byla hospitalizována na psychiatrickém oddělení. V průběhu hospitalizace se přidala dysfagie a dysartrie, reflexní myoklony a spasticita. Provedená paraklinická vyšetření podporovala diagnostická kritéria pro pravděpodobnou CJD vč. pozitivity RT-QuiC v mozkomíšním moku. Pitevní nález potvrdil prionové onemocnění, avšak překvapivým nálezem byl průkaz neokortikálního stádia Alzheimerovy nemoci bez výraznější amyloidové cerebrální angiopatie a onemocnění ze skupiny frontotemporálních lobárních degenerací s tau pozitivními inkluzemi (FTLD-tau/ tauopatie) s převažujícími rysy na věk vázaných tauopatií, zejména nemoci s argyrofilními zrny (AGD).

Srovnání kvantového a klasického strojového učení v predikci progrese časné Alzheimerovy nemoci

Hadžić H.[1], Hartmann R.[2], Lerch O.[1], Lambert L.[3], Hort J.[1]

[1] *Kognitivní centrum, Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha*

[2] *Fakulta jaderná a fyzikálně inženýrská, ČVUT v Praze*

[3] *Klinika zobrazovacích metod 2. LF UK a FNMH, Praha*

Úvod: Časná diagnóza Alzheimerovy nemoci (AN) je klíčová pro efektivní léčebnou intervenci. Volumetrická data získaná analýzou MR mozku korelují s klinickou progresí, a tato data mohou být využita modely strojového učení (ML). Kvantové ML (QML) je vyvíjejícím se odvětvím s potenciálem zlepšit analýzu komplexních dat. V této studii se zabýváme využitelností kvantových support vector machines (QSVM) implementovaných na reálném kvantovém hardwaru, s cílem srovnání jejich výkonu oproti klasickým ML modelů v predikci progrese časné AN.
Metody: Volumetrická data pacientů se subjektivním kognitivním deficitem z longitudinální Czech Brain Aging Study (n = 149) byla analyzována za účelem predikce progrese těchto pacientů do objektivního kognitivního postižení. K tomu byly využity jak modely klasického ML, tak QSVM implementované na reálný kvantový hardware.
Výsledky: Nejlepší výkon mezi klasickými ML modely (SVM) byl ROC-AUC 78 % (křížová validace) a 89 % (testování), s přesností 70 %, resp. 92 %. Nejlepší QSVM dosáhl ROC-AUC 77 % (křížová validace) a 86 % (testování), s korespondujícími přesnostmi 75 % a 67 %. Rozdíly mezi těmito modely byly dle DeLongova testu nevýznamné (p = 0,71, resp. p = 0,74).
Závěr: Výkon QSVM byl srovnatelný s výkonem klasického SVM, podporující využitelnost QML modelů na současném kvantovém hardwaru pro klinickou predikci s využitím neurozobrazování. Tato studie je zároveň jednou z prvních hodnotící QML modely využívající skutečná klinická MR data pacientů a slouží jako reference pro další studie a vývoj metodologie s cílem efektivnějšího využití kvantových zdrojů pro přesnější predikci vývoje časné AN.

Opatrovateľská záťaž pri idiopatickom normotenznom hydrocefale a jej determinanty: pilotná štúdia

Holkovičová S., Boleková V., Valkovič P., Straka I.

II. neurologická klinika LF UK a UNB, Bratislava

Úvod: Idiopatický normotenzný hydrocefalus (iNPH) je potenciálne liečiteľné neurodegeneratívne ochorenie charakterizované Hakimovou triádou (porucha chôdze, inkontinencia moču, kognitívny deficit). Hoci implantácia VP shuntu zlepšuje motorické symptómy a funkčnú nezávislosť, jeho vplyv na psychosociálne aspekty a záťaž opatrovateľov zostáva nedostatočne preskúmaný. Cieľom štúdie bolo zhodnotiť mieru vnímanej záťaže u blízkych osôb pacientov s iNPH a identifikovať jej determinanty pomocou štandardizovaných dotazníkov.
Materiály a metódy: Do štúdie bolo zaradených 15 blízkych osôb pacientov s iNPH (10 manželov/manželiek, 4 dcéry a 1 priateľ) vo veku 41–78 rokov (63,53 ± 11,90). Záťaž opatrovateľov bola hodnotená pomocou Zarit Burden Interview (ZBI) a Carer-rated Dimensional Apathy Scale (DAS). Súčasťou analýzy bolo aj porovnanie hodnotenia apatie pacientami a ich opatrovateľmi.
Výsledky: V súbore 15 opatrovateľov pacientov s diagnózou iNPH (priemerný vek 63,53 ± 11,90 rokov) uviedlo zvýšenú mieru opatrovateľskej záťaže 36 % blízkych osôb. Medzi najčastejšie identifikované faktory záťaže patrili obavy o budúcnosť (60 %), zvýšený rozsah povinností spojených so starostlivosťou (40 %) a závislosť pacienta od podpory opatrovateľa (40 %). Pri porovnaní hodnotenia apatie pacientmi a opatrovateľmi nebol zistený štatisticky významný rozdiel (p = 0,691).
Záver: Výsledky naznačujú, že iNPH predstavuje významnú záťaž nielen pre pacientov, ale aj pre ich opatrovateľov. Neuropsychiatrické symptómy, najmä depresia, úzkosť a apatia, spolu s pretrvávajúcimi kognitívnymi poruchami významne ovplyvňujú kvalitu života pacientov a môžu prispievať k opatrovateľskej záťaži aj napriek zlepšeniu motorických funkcií po implantácii VP shuntu. Zistená miera opatrovateľskej záťaže poukazuje na potrebu systematickej pozornosti a cielenej podpory opatrovateľov.

Změněná oscilační dynamika při inhibici reakcí na vysokokalorické potraviny u žen s obezitou

Holštajn Zemánková P.[1,2], Výtvarová E.[1], Kropáčová S.[1,2], Lamoš M.[1], Gajdoš M.[1], Rektorová I.[1–3]

[1] *CEITEC, MU, Brno*

[2] *ICRC, LF MU a FN u sv. Anny v Brně*

[3] *I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně*

Úvod: Obezita představuje významný globální zdravotní problém a k jejímu vzniku a udržování do určité míry přispívá narušená schopnost inhibice. Tato studie zkoumala behaviorální a neurální koreláty inhibice reakcí na podněty související s jídlem u žen s obezitou.
Metodika: Do studie bylo zařazeno 14 žen s obezitou a 14 žen s normální hmotností odpovídajícího věku. Zařazeny byly pouze ženy, aby se snížila heterogenita souboru a abychom zohlednili možné pohlavní rozdíly ve zpracování podnětů zobrazujících jídlo. U všech žen byl proveden záznam EEG během Go/No-Go úlohy, která zahrnovala reakce na vysokokalorické a nízkokalorické jídlo. Spočítali jsme průměrné spektrální perturbace (event-related spectral perturbations; ERSP) pro 15 oblastí zájmu (ROI), které spadají do inhibiční sítě nebo sítě spojené s mechanizmy odměny. Pak jsme vytvořili skupinové průměry a získané časově-frekvenční mapy jsme porovnali pomocí t-testů.
Výsledky: Během inhibičních pokusů vykazovala skupina žen s obezitou vyšší hodnoty ERSP než skupina žen s normální hmotností, a to napříč všemi oblastmi zájmu. Tyto rozdíly byly způsobeny synchronizací mozkové aktivity (event-related synchronization, ERS) u žen s obezitou, zatímco ženy s normální hmotností vykazovaly v odpovídajících časově-frekvenčních oknech desynchronizaci (event-related desynchronization; ERD), zejména v alfa a nízkém gama pásmu. Na behaviorální úrovni nebyly mezi skupinami zjištěny rozdíly v reakčních časech na Go podněty. V No-Go pokusech však ženy s obezitou dosahovaly významně horší úspěšnosti než kontrolní skupina žen (t = 3,01; p < 0,01).
Závěr: Tyto výsledky naznačují, že obezita je spojena se změněnou oscilační dynamikou během inhibiční reakce na podněty související s jídlem. Zvýšená synchronizace v alfa a nízkém gama pásmu může odrážet vyšší reaktivitu na potravinové podněty nebo méně flexibilní zapojení mechanizmů inhibiční kontroly, což může u žen s obezitou přispívat k obtížím při potlačování reakcí na vysokokalorické potraviny.

Domácí tDCS moduluje odpovědi na emočně významné potravinové stimuli u obézních pacientů: Pilotní výsledky EEG studie

Kropáčová S.[1,2], Holštajn Zemánková P.[1,2], Výtvarová E.[1], Lamoš M.[1], Gajdoš M.[1], Rektorová I.[1,3]

[1] *Výzkumná skupina aplikované neurovědy, Středoevropský technologický institut, MU, Brno*

[2] *Mezinárodní centrum klinického výzkumu, LF MU a FN sv. Anny v Brně*

[3] *I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně*

Úvod: Bariatrická chirurgie zůstává nejúčinnější léčbou závažné obezity, avšak až 40 % pacientů po ní nedokáže přijmout zdravé stravovací návyky. Zkoumali jsme, zda by transkraniální stimulace stejnosměrným proudem (tDCS) zacílená na levou dorzolaterální prefrontální kůru (DLPFC) mohla zvýšit kognitivní kontrolu u pacientů připravujících se na bariatrickou operaci a zlepšit regulaci impulzů spojených s jídlem.

Metody: Tato předběžná analýza zahrnuje 17 účastníků (3 muži) zařazených do randomizované, placebem kontrolované, dvojitě zaslepené studie. Účastníci podstoupili buď aktivní (n = 8), nebo placebo (sham, n = 9) domácí anodovou tDCS (2 mA, 20 min, 20 sezení). Všichni účastníci absolvovali vyšetření před intervencí a po ní, vč. záznamu EEG během plnění úkolu Go/No-Go zaměřeného na jídlo. Získaná EEG data byla filtrována na frekvenční pásmo 0–40 Hz. Výpočty se zaměřily na 15 oblastí zájmu (ROI), které sestávaly z oblastí spojených s odměnou/jídlem a oblastí zapojených do inhibiční sítě. Následně byly vypočítány průměrné spektrální perturbace vázané na událost (ERSP) a statisticky porovnány stavy před intervencí a po ní. Průměrné diferenciální ERSP v časovém okně od 200 ms do 1 000 ms po stimulu byly vypočítány a porovnány pomocí metody PERMANOVA mezi subjekty s sham a aktivní stimulací. Skalpové EEG s vysokým rozlišením bylo zaznamenáno pomocí 256kanálového systému EGI. Následné zpracování dat v prostředí MATLAB zahrnovalo tři hlavní kroky: předzpracování, rekonstrukci zdrojů a časově-frekvenční výpočty. V rámci předzpracování (v EEGLABu) byly odfiltrovány nežádoucí frekvence, odstraněny elektrody z oblasti obličeje a krku kvůli svalovým artefaktům a pomocí nezávislé komponentní analýzy (ICA) byly potlačeny artefakty očních pohybů a EKG. Nakonec byl signál z 204 identických elektrod převeden na průměrnou referenci a v programu Cartool byla pomocí algoritmů LSMAC a LORETA provedena rekonstrukce elektrických zdrojů pro jednotlivé oblasti zájmu (definované atlasem AAL) odděleně pro každý typ stimulu. K analýze behaviorálních dat z úkolu Go/No-Go (tj. reakčních časů, vynechaných odpovědí a chybovosti) jsme použili program IBM SPSS 29. Pro porovnání změn mezi skupinou s aktivní a sham stimulací byl pro neparametrická data použit Mann-Whitneyův U-test a pro parametrická data t-test.

Výsledky: Časově-frekvenční mapy se mezi skupinou s aktivní a sham stimulací lišily ($F = 2,5$; $p = 0,048$) napříč všemi oblastmi zájmu (ROI). Post-hoc testy odhalily významné rozdíly v levé amygdale. Skupina s aktivní tDCS vykazovala sníženou průměrnou ERSP v alfa pásmu v čase 200–1 000 ms po NoGo stimulech. Post-hoc testy identifikovaly vyšší synchronizaci 200 ms po no-go stimulech ($p < 0,05$, nekorigovaně), po níž následovala vyšší desynchronizace ($p < 0,01$, nekorigovaně). Z hlediska behaviorálních výsledků v pre-post analýze vykázala skupina s aktivní stimulací mírné zlepšení v reakčním čase Go ($p = 0,061$) a demonstrovala tyto rychlejší reakční časy ve srovnání se skupinou s sham stimulací ($p = 0,039$). Závěr: Naše zjištění ukazují, že aktivní tDCS vede k rychlému přechodu od krátké, stimulem vyvolané synchronizace (inhibice) v levé amygdale ke zvýšené desynchronizaci (aktivaci) v alfa pásmu. Podle literatury je levá amygdala zodpovědná za vědomé, kognitivně reflektované emoce a jejich vůlí regulované emoční reakce – konkrétně za kognitivní přehodnocení (díky propojení s prefrontální kůrou a centrem sebekontroly). To může odrážet posun od automatického impulzivního chování k efektivnější inhibiční kontrole odpovědí na emočně významné potravinové podněty.

Tento projekt byl financován Grantovou agenturou Ministerstva zdravotnictví České republiky, číslo projektu NW24-04-00392. Bereme na vědomí přínos sdílené laboratoře MAFIL podporované MŠMT ČR (LM2023050 Czech-BioImaging), která je součástí Euro-BioImaging (www.eurobioimaging.eu) ALM a uzlu lékařského zobrazování (Medical Imaging Node, Brno, CZ).

Neurologické diagnózy a kognitivní funkce pomocí certifikovaných testů ALBA a POBAV u 517 pacientů ze 40 ambulancí

Michalovová M., Bartoš A.

Neurologická klinika 3. LF UK a FNKV, Praha

Úvod: Spektrum neurologických diagnóz a kognitivní funkce u těchto skupin pacientů jsou neznámé v běžné klinické praxi. K rychlému zjištění mírných deficitů je možné využít certifikované testy Amnesia Light and Brief Assessment (ALBA) a Pojmenování obrázků a jejich vybavení (POBAV) volně dostupně na www.abadeco.cz.

Metodika: Neurologové ve 40 ambulancích po celé ČR náhodně vybrali pacienty starší 45 let s neurologickými diagnózami trvajícími alespoň šest měsíců. Zároveň je vyšetřili testy ALBA a POBAV. Test ALBA je založen na zapamatování a vybavení krátké věty a předvedení a bezprostřední vybavení gest. Jeho výsledkem je paměťový skór ALBA (PSA). Test POBAV je založen na pojmenování 20 černobílých obrázků a jejich bezprostředním vybavení během jedné minuty. Výsledkem je počet chyb pojmenování a počet správně vybavených názvů. Výsledky byly porovnány s kontrolními osobami podobného věku, vzdělání a pohlaví a s normálními skóry testu ALBA a POBAV.

Výsledky: Neurologové určili u svých 517 pacientů (průměrný věk 70 ± 11 let, vzdělání 13 ± 3 let, 63 % žen) tyto diagnózy seřazené od nejčastějších: vertebrogenní onemocnění (40 %), polyneuropatie (9 %), stav po iktu (9 %), migréna (6 %), Alzheimerova nemoc (AN) (5 %), jiné (5 %), epilepsie (4 %). Skóry PSA byly významně nižší u pacientů s AN ($p = 0,0001$), zatímco u dalších diagnóz byly srovnatelné s kontrolními skóry. Ve všech diagnostických skupinách byl zjištěn vyšší počet chyb pojmenování oproti kontrolám. Snížené vybavení názvů obrázků bylo zjištěno pouze u pacientů s AN.

Závěr: Na doposud největší skupině pacientů jsme poprvé zjistili reálné rozložení neurologických diagnóz v běžných ambulancích po celé ČR. Vertebrogenní poruchy tvoří téměř polovinu. Snížený skór ALBA a snížené vybavení názvů obrázků v testu POBAV byly zjištěny pouze u pacientů s AN, zatímco zvýšený počet chyb v pojmenování obrázků se vyskytoval napříč neurologickými diagnózami.

Podpořeno projekty UK Cooperatio 38–Neurovědy a FNKV RVO 00064173.

EEG mikrostavy jako prediktor kognitivního zhoršení u prodromální DLB

Ondráček D.[1,2], Mitterová K.[1], Brabenec L.[1], Lamoš M.[1], Rektorová I.[1,2]
[1] *Středoevropský technologický institut – CEITEC, Centrum neurověd, MU, Brno*
[2] *I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně*

Úvod: EEG mikrostavy (MS) poskytují časovou a prostorovou charakteristiku mozkových sítí. V předchozí práci jsme ukázali, že změny časových parametrů MS (výskyt, časové pokrytí a průměrné trvání) se liší mezi zdravými kontrolami a subjekty s mírnou kognitivní poruchou s Lewyho tělísky (MCI-LB). Subjekty s MCI-LB vykazují hyperexcitabilitu, zejména v MS A (bdělostní síť) a B (zraková síť). V této práci jsme v prospektivní longitudinální studii zkoumali, zda výchozí parametry MS A a B predikují kognitivní pokles.

Metodika: Analyzováno bylo celkem 85 účastníků v prodromálním spektru demence s Lewyho tělísky (DLB), kteří byli sledováni po dobu až 4 let: 38 kognitivně normálních subjektů s hlavními klinickými příznaky DLB (CN-CCF) a 26 subjektů s mírnou kognitivní poruchou s Lewyho tělísky (MCI-LB). Výchozí MS byly vypočteny z 5min HD-EEG, pomocí 204 kanálového záznamů. K predikci kognitivního poklesu v čase (longitudinálně) i v počátečním bodě (průřezově) byly použity lineární smíšené modely, které zohledňovaly věk, pohlaví a interval mezi návštěvami.

Výsledky: Naše výsledky ukazují, že vyšší výskyt MS A měl tendenci predikovat zhoršení exekutivních funkcí v čase ($p = 0,053$). Vyšší výskyt MS B predikoval pokles vizuální paměti na počátku sledování ($p = 0,025$).

Závěr: Prokázali jsme, že zvýšená excitabilita MS A reprezentujícího bdělostní síť má tendenci predikovat změny (pokles) exekutivních funkcí během až čtyřletého sledování. Vyšší excitabilita MS B reprezentujícího zrakovou síť predikovala poruchu vizuální paměti na počátku sledování.

Characterization of "early-start" participants that continued receiving donanemab in the TRAILBLAZER-ALZ 2 long-term extension period

Schreiber C. P.[1], Schilling T.[2], Doty E. G.[2], Yang F. E.[2], Sato S.[2], Zimmer J. A.[2], Soukup P. (non-author presenter)[3]
[1] *Missouri Memory Center, Bolivar, MO, USA*
[2] *Eli Lilly and Company, Indianapolis, IN, USA*
[3] *Eli Lilly ČR, Praha*

Objective: Characterize the subset of TRAILBLAZER-ALZ2 early-start participants who did not meet treatment course completion criteria during the 76-week placebo-controlled (PC) period and continued receiving donanemab in the long-term extension (LTE).

Background: Over three years, donanemab treatment has demonstrated sustained slowing of clinical progression in participants with early symptomatic Alzheimer's disease. While most TRAILBLAZER-ALZ2 participants receiving donanemab met treatment completion criteria by week 76 and were blindly switched to placebo (N = 393; DON--PBO), a small group required continued treatment in the LTE period (N = 157; DON-DON). As previously reported, compared to the DON-PBO participants, the DON-DON group had higher amyloid PET CL (122.0 vs. 94.8), larger proportions of apolipoprotein E ε4 (APOE4) carriers (80.3% vs. 63.4%), and similar clinical disease severity.

Design/Methods: The current analysis used descriptive statistics to identify factors during the PC period that may have contributed to the need for continued treatment.

Results: At week 76, the mean (SD) amyloid level for the DON-DON group was 37.3 (20.9) CL; 30.8% had < 24.1CL (consistent with visually negative PET) but did not meet trial treatment completion criteria (one scan ≤ 11CL or two scans < 25CL). During the PC period, compared to DON-PBO, participants in the DON-DON group had higher incidence of amyloid--related imaging abnormalities (ARIA), ARIA-edema (24.2% [N = 38] vs. 19.1% [N = 75]) and ARIA-hemosiderin (37.6% [N = 59] vs. 28.5% [N = 112]). There were no significant differences in clinical outcomes at any timepoint over the 3-year blinded study period between the DON-PBO and DON-DON groups.

Conclusions: Over three years, most early-start donanemab-treated participants achieved amyloid PET < 24.1CL, including those in the DON-DON group. Factors associated with longer treatment duration included higher baseline amyloid level, APOE4 carriership, and higher incidence of ARIA; baseline cognition was not a factor associated with longer treatment duration. Beneficial slowing of cognitive and functional decline was similar in both groups and consistent with robust amyloid reduction.

This study was initially presented at 2026 AAN Annual Meeting (Meeting date: April 18-22, 2026; Meeting Venue: Chicago and Online).

Alzheimerova nemoc s časným nástupem s neobvykle četnou průvodní neuropatologií a časným terminálním zlomem – proč více znamená rychleji (kazuistika)

Sýkora M.[1–3], Parobková E.[2,3], Matěj R.[2,3]
[1] *Neurologická klinika 3. LF UK a FTN, Praha*
[2] *Ústav patologie a molekulární medicíny 3. LF UK FTN, Praha*
[3] *Mozková banka, 3. LF UK a FTN, Praha*

Alzheimerova nemoc (AN) je nejznámější neuropatologickou entitou podmíněnou dysregulovanou akumulací patologických forem amyloid-beta proteinu a hyperfosforylované formy proteinu tau v mozku podmiňující progresivní neurodegeneraci. Zhruba 8 % pacientů s AD tvoří pacienti s časným nástupem onemocnění (EOAD), který je mnohdy asociován s autosomálně dominantně přenosnou formou AD (ADAD) podmíněnou patogenními variantami v genech *APP, MAPT, PSEN1* a *PSEN2*. Okruh tauopatií je heterogennější skupinou, kam spadají frontotemporální lobární degenerace (FTLD-tau). Jedná se především o progresivní supranukleární paralýzu (PSP), Pickovu nemoc nebo globulární gliární tauopatii (GGT); dále na věk vázané tauopatie, zejména na věk vázaná astrogliální tauopatie (ARTAG) nebo nemoc s argyrofilními zrny (AGD). Gen přímo asociovaný s FTLD-tau je *MAPT*, nicméně na homeostáze proteinu tau se podílí vícero minoritních genů (*TREM2, MARK2/4, BIN1, MEF2C*, aj.).

V kazuistice popisujeme případ 65leté ženy, u které začaly první obtíže před 3 lety mírnou demencí provázenou behaviorálně psychologickými příznaky demence (BPSD). Po dvou letech onemocnění nastal tzv.

terminální zlom, kdy v řádu měsíců pacientka rozvinula parkinson plus fenotyp, těžkou demenci (MMSE 0 b.) a celotělový úlekový myoklonus. MR mozku odhalila neobvykle pokročilou atrofii mozku s maximem parieto-okcipitálně, bez jasných signálových změn svědčících pro prionové onemocnění. Dále bylo opakovaně provedeno vyšetření EEG, vždy bez diagnosticky specifických změn. Dále byl proveden odběr mozkomíšního moku, kde tetraplet byl indikativní pro AD patologii, slabě pozitivní byl protein 14-3-3, nicméně prionový RT-QuIC byl negativní. Pacientka časně zemřela a podrobné neuropatologické vyšetření definitivně vylučuje prionové onemocnění, ale potvrzuje EOAD s průvodní vícečetnou tau kopatologií z okruhu FTLD-tau (PSP, Pickova nemoc, GGT), tauopatií pozdního věku (AGD, ARTAG) v překryvu s rozvojem demence s Lewyho tělísky (LBD) a pokročilými vaskulárními změnami. Vzhledem k tomu, že uvedené entity se nepochybně podílely na atypickém a rychlém průběhu onemocnění bude diskuse zaměřena na molekulárně-genetickou analýzu, kumulativní efekt překryvných kopatologií a potenciálních interakcí na buněčně-molekulární úrovni.

Cingulate island sign na perfuzní fázi amyloidového PET u DLB: vliv komorbidní amyloidové patologie

Škorvagová A.[1], Cerman J.[1], Nedelská Z.[1], Barnat V.[2], Hort J.[1]

[1] *Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha*

[2] *Neurona Lab, a. s.*

Úvod: Cingulate island sign (CIS) – relativní zachování perfuze v zadním cingulárním kortexu oproti precuneu – je uznávaným biomarkerem demence s Lewyho tělísky (DLB) dle diagnostických kritérií z roku 2017 a byl popisován na FDG-PET [1]. CIS je primárně hodnocen vizuálně; kvantitativní index (CISr) umožňuje objektivní srovnání. Časná perfuzní fáze duální amyloidové PET poskytuje údaje o cerebrální perfuzi srovnatelné s FDG-PET metabolizmem a současně umožňuje hodnocení amyloidové zátěže v jednom vyšetření [2]. Přítomnost CIS na perfuzní fázi amyloidové PET u pacientů ze spektra DLB nebyla dosud systematicky studována.

Cíl: Ověřit přítomnost CIS na perfuzní fázi amyloidové PET u pacientů s DLB, prodromální DLB, MCI-PD a PDD s ohledem na přítomnost komorbidní amyloidové patologie.

Metodika: Analyzovali jsme 21 pacientů ze spektra DLB z kohortové studie CBAS, kteří podstoupili duální amyloidovou PET (Vizamyl; Aβ– n = 12, Aβ+ n = 9). Časná perfuzní fáze byla zpracována v SPM12/MATLAB (koregistrace na T1 MRI, segmentace, normalizace do MNI, výpočet SUVR map s referencí v cerebellu). CISr byl vypočítán jako posterior cingulate SUVR / (precuneus + cuneus SUVR) s využitím AAL3 ROI a porovnán mezi skupinami (Mann-Whitneyho test). Kvantitativní amyloidová zátěž je hodnocena pomocí Centiloidu.

Výsledky: Pozitivní amyloidovou PET mělo 43 % pacientů (9/21). Aβ+ pacienti vykazovali signifikantně nižší MMSE skóre (22,0 ± 4,6 vs. 26,9 ± 3,1; p = 0,014). CISr se mezi skupinami statisticky významně nelišil (Aβ– medián 1,07; Aβ+ medián 1,01; p = 0,50), nejnižší hodnoty CISr však byly pozorovány u Aβ+ pacientů.

Závěr: Pilotní studie přináší první kvantitativní údaje o CISr na perfuzní fázi amyloidové PET v české kohortě DLB. Ačkoliv binární amyloidový status CISr signifikantně nerozlišil, vztah ke kvantitativní amyloidové zátěži je předmětem probíhající analýzy. Práce otevírá cestu k využití CISr v diferenciální diagnostice neurodegenerativních onemocnění.

Literatura

1. McKeith IG, Boeve BF, Dickson DW et al. Diagnosis and management of dementia with Lewy bodies. Neurology 2017; 89(1): 88–100. doi: 10.1212/WNL.0000000000004058.

2. Boccalini C, Peretti DE, Ribaldi F et al. Early-phase 18F-Florbetapir and 18F-Flutemetamol images as proxies of brain metabolism in a memory clinic setting. J Nucl Med 2022; 64(2): 266–273. doi: 10.2967/jnumed.122.264256.

MYASTENIE A NEUROMUSKULÁRNÍ ONEMOCNĚNÍ

Charakteristika pacientů se séronegativní myasthenia gravis: klinické, elektrofyziologické a laboratorní aspekty

Pilsová H., Týblová M., Nytrová P., Tesař A., Nováková I.
Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze

Úvod: Myasthenia gravis (MG) je autoimunitní onemocnění nervosvalového přenosu charakterizované fluktuující svalovou slabostí a unavitelností. U většiny pacientů jsou prokazatelné autoprotilátky, zejména proti acetylcholinovému receptoru (AChR) nebo svalově specifické kináze (MuSK). Část pacientů však zůstává tzv. séronegativních (SNMG), tedy bez průkazu těchto protilátek standardními metodami. V rámci Nervosvalového centra VFN se jedná o přibližně 18 % pacientů (u očních forem až o 34 % pacientů).
Metodika: Jednalo se o retrospektivní kohortovou studii pacientů se SNMG sledovaných v Nervosvalovém centru VFN. U všech pacientů byly hodnoceny klinické parametry (MGFA klasifikace, QMGS), výsledky elektromyografického vyšetření a četné laboratorní parametry, vč. zhodnocení přítomnosti protilátek metodou cell-based assay (CBA).
Výsledky: Do studie bylo zařazeno celkem 224 pacientů se SNMG. Soubor vykazoval široké spektrum klinické tíže, s převahou lehčích a středně těžkých forem. Elektromyografické vyšetření bylo pozitivní u významné části pacientů (84,8 %). Dále byla u významné části pacientů (35,1 %) zjištěna vyšší hladina lehkých kappa řetězců. Protilátky asociované s demyelinizačními onemocněními CNS byly detekovány u malé části pacientů, konkrétně anti-MOG u 4 pacientů a anti-AQP4 u 1 pacienta. U 9,2 % séronegativních pacientů byly při vyšetření pomocí CBA prokázány autoprotilátky navzdory jejich původní klasifikaci jako SNMG.
Závěr: MG je heterogenní onemocnění a neexistuje jeden marker, který by usnadnil diagnostiku u všech pacientů. Výsledky ukazují, že pacienti se SNMG mohou vykazovat známky humorální imunitní aktivace a jsou u nich detekovatelné jiné protilátky, jako jsou s myastenií související anti-titinové protilátky nebo jiné autoprotilátky. U přibližně jedné desetiny séronegativních pacientů byly při použití citlivějších metod detekovatelné myastenické autoprotilátky.

Baseline characteristics of Czech and Slovak paediatric patients with spinal muscular atrophy at the introduction of disease-modifying therapy

Sobíšek L.[1], Kočí Z.[1], Marešová B.[1], Haberlová J.[2]
[1] *Novartis, s. r. o., Prague*
[2] *Neuromuscular Center of the Paediatric Neurology Department, 2nd Faculty of Medicine, Charles University and Motol University Hospital, Prague*

Background: The treatment landscape for spinal muscular atrophy (SMA) has changed substantially with the introduction of disease-modifying therapies (DMTs) and newborn screening. This encore abstract presents Czech and Slovak real-world registry data on paediatric patients with SMA at the time when the first disease-modifying therapy became available. The original results were presented at the XIX Neuromuscular Congress 2026 in Brno, Czech Republic.
Methods: This retrospective, non-interventional study used Czech and Slovak data from the REaDY registry, with data cut-off in March 2025. Eligible paediatric patients were described using baseline demographic and clinical variables, including SMA subtype, age at symptom onset and diagnosis, diagnostic delay, *SMN2* copy number, screening status, nutritional and ventilatory support, and functional measures. Descriptive analyses were performed by an external partner.
Results: Among 242 registered patients, 213 met eligibility criteria, including 155 from the Czech Republic and 58 from Slovakia. Gender distribution was balanced. Mean age at diagnosis was 23.4 months in the Czech cohort and 26.5 months in the Slovak cohort, with diagnostic delay observed across SMA types and increasing from SMA I to SMA III. After DMT introduction in 2017, age at diagnosis, time from symptom onset to diagnosis, and weight at diagnosis declined, indicating earlier identification of affected children. Newborn screening, introduced in 2022 in the Czech Republic and 2024 in Slovakia, contributed to presymptomatic detection; after 2017, screening was recorded in 33% of Czech and 25% of Slovak patients. *SMN2* copy-number distribution differed between countries, with a predominance of three-copy patients in the Czech cohort and a more balanced two- and three-copy distribution in the Slovak cohort. Baseline clinical measures showed the expected gradient of disease burden, with presymptomatic patients least affected and SMA I patients showing the greatest impairment in motor function, feeding support, ventilation, and overall clinical severity.
Conclusions: These Czech and Slovak REaDY registry data provide region-specific evidence on the baseline profile of paediatric SMA patients at a pivotal point in clinical practice. Earlier diagnostic pathways following DMT availability and newborn screening are consistent with international real-world evidence and reinforce the value of timely diagnosis and treatment initiation. Country-level differences in SMA subtype and *SMN2* distribution, as well as registry limitations such as missing data and potential underreporting, should be considered when interpreting the findings. These results support continued use of national and regional registries to monitor SMA care and inform neurological practice.
We sincerely thank all data contributors to the registry ReaDY. This study was supported by Novartis, s.r.o., Prague, Czech Republic. *Copyright © 2025 Novartis Pharma AG, Switzerland. All rights reserved. All data provided were anonymized to protect the privacy of patients in accordance with applicable laws and regulations.*

References
1. SUKL. Informace o studii se SÚKL ID 2412130001. [online]. Available from: https://procedures.sukl.cz/modules/nps/index.php?h=study&a=detail&id=1578.
2. REaDY. REgistry of muscular Dystrophies. [online]. Available from: https://ready.registry.cz/index-en.php.
3. Schwartz O, Vill K, Pfaffenlehner M et al. Clinical effectiveness of newborn screening for spinal muscular atrophy: a nonrandomized controlled trial. JAMA Pediatrics 2024; 178(6): 540–547. doi: 10.1001/jamapediatrics.2024.0492.
4. Servais L, Day JW, De Vivo DC et al. Real world outcomes in patients with spinal muscular atrophy treated with onasemnogene abeparvovec monotherapy: findings from the RESTORE registry. J Neuromuscul Dis 2024; 11(2): 425–442. doi: 10.3233/JND 230122.

5. TREAT NMD. SMA – Core Dataset (V2) and implementation resources. [online]. Available from: https://www.treat-nmd.org/what-we-do/core-datasets/sma/.

Význam sonografie při diagnostice lézí periferních nervů a aplikaci botulotoxinu – 3 kazuistiky

Streitová H.[1,2], Minks E.[1–3]

[1] *I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně*

[2] *Neurologie, TERAneuro s. r. o., Židlochovice*

[3] *Neurologie Křídlovická, Brno*

Cílem práce bylo prezentovat přínos sonografie u pacientů s lézemi periferních nervů a při aplikaci botulotoxinu na zajímavých kazuistikách. Pacientka, 56 let, parestézie PHK, EMG s nálezem středně těžké léze n. medianus v oblasti karpálního tunelu, deliberace nervu, bez jasného zlepšení, postupně spíše zhoršování stavu, kontrolní EMG bez výraznější změny. Zvažována revize nervu. Anamnesticky pacientka parestézie 3. prstu a malíkové hrany ruky, neobratnost palce a kolísající otoky všech prstů. Sonografie s nálezem pouze lehké léze n. medianus, výrazný prosak okolních tkání, šlach s mírnou kompresí n. medianus. Laboratorně pozitivní revmatoidní faktor, zánětlivé markery. Odeslána na revmatologii. Pacientka, 72 let, od roku 2023 zvýšené slinění s postupnou progresí potíží, noční se zatékáním slin do dýchacích cest při ulehnutí, v noci musí být v polosedě, je ale i denní slinění, které výrazně hendikepovalo. Pomocná vyšetření bez vysvětlující příčiny. Odeslána ke zvážení léčby botulotoxinem. Aplikace do slinných žláz pod sonografickou kontrolou s parciálním efektem, navyšování dávky, efekt po 3. aplikaci 90 %, pacientka má minimální obtíže. Pacient, 38 let, fractura olecrani ulnae, osteosyntéza. Po operaci parestézie, porucha motoriky ulnárně. EMG těžká akutní léze n. ulnaris bez jasných známek reinervace. Před zvažovanou revizí sonografie, kde od ulnárního sulku a 10 cm distálně nervu rozšířen a maximem 21 mm2, hypoechogenní, jizevnaté změny, kontinuita nervu zachována, bez kontaktu s kovovým materiálem. Poškození nervu nejspíše trakčním mechanizmem. Rehabilitace, po 6 měsících klinicky, subjektivně i dle EMG zlepšení stavu. Sonografie může být velmi vhodnou neinvazivní diagnostickou metodou po traumatech a operacích periferních nervů, kdy klinické vyšetření a EMG není dostatečné k určení dalšího terapeutického postupu. Sonografie je také významná k přesnému cílení při aplikaci botulotoxinu do slinných žláz.

Hodnocení autonomní dysfunkce pomocí dotazníku COMPASS-31 u pacientů s roztroušenou sklerózou, polyneuropatií a myotonickou dystrofií 1. typu

Vejrychová S.[1], Šrotová I.[1], Vlčková E.[1], Adamová B.[1], Parmová O.[1], Klajblová H.[2], Lisá K.[3], Štourač P.[1], Petrášová M.[1]

[1] *Neurologická klinika LF MU a FN Brno*

[2] *Neurofyzionet s. r. o., Brno*

[3] *Neurologická klinika LF UK a FNB, Bratislava*

Úvod: Autonomní dysfunkce představují častý, avšak poddiagnostikovaný symptom širokého spektra neurologických onemocnění. AD mohou významně ovlivňovat kvalitu života pacientů prostřednictvím poruch kardiovaskulárních, gastrointestinálních, urogenitálních, sudomotorických či vazomotorických funkcí. U RS, polyneuropatií (PNP) i myotonické dystrofie 1. typu (MD1) byly autonomní poruchy opakovaně popsány, jejich prevalence a závažnost se však mezi jednotlivými diagnózami mohou lišit v závislosti na charakteru a tíži postižení autonomního nervového systému. Dotazník COMPASS-31 (Composite Autonomic Symptom Score-31) představuje nástroj pro hodnocení subjektivně vnímaných autonomních symptomů napříč šesti doménami autonomního nervového systému. Cílem této studie bylo porovnat celkové skóre a jednotlivé domény dotazníku COMPASS-31 mezi pacienty s RS, PNP i MD1 a identifikovat případné rozdíly v charakteru a tíži autonomních obtíží mezi těmito skupinami neurologických pacientů.

Metodika: Do studie bylo zařazeno celkem 148 pacientů s neurologickými onemocněními – 66 pacientů s RS (průměrný věk 43,5 ± 10,0 roku; 66,7 % žen), 57 pacientů s PNP (62,4 ± 14,7 roku; 31,3 % žen) a 25 pacientů s MD1 (46,5 ± 11,3 roku; 56,0 % žen). Autonomní dysfunkce byla hodnocena pomocí české verze COMPASS-31, který vedle celkového skóre hodnotí šest dílčích domén: ortostatickou intoleranci, vazomotorické, sekretomotorické, gastrointestinální, močové a pupilomotorické symptomy.

Výsledky: Nejvyšší hodnoty celkového skóre COMPASS-31 dosahovali na skupinové úrovni pacienti s RS, nejnižší naopak překvapivě pacienti s PNP ($p = 0{,}0066$). Statisticky významné rozdíly mezi skupinami byly prokázány také v doménách ortostatické intolerance, gastrointestinálních symptomů, močového měchýře, pupilomotorických symptomů, a umožnily tak identifikovat odlišné vzorce autonomní dysfunkce u jednotlivých diagnostických skupin. Tyto výsledky budou podrobně prezentovány v rámci sdělení.

Závěr: Studie potvrzuje přítomnost autonomní dysfunkce u pacientů s RS, PNP i MD1 a naznačuje rozdíly v rozsahu i charakteru autonomních symptomů mezi jednotlivými neurologickými diagnózami.

Bickerstaffova autoimunitní kmenová encefalitida – kazuistika

Židó M., Štětkářová I.

Neurologická klinika 3. LF UK a FNKV, Praha

Úvod: Bickerstaffova autoimunitní kmenová encefalitida (BBE) je vzácné autoimunitně podmíněné onemocnění nervového systému, řazené do spektra onemocnění zahrnujícího Millerův-Fisherův syndrom a Guillainův-Barrého syndrom. Klinické projevy jsou variabilní a mohou zahrnovat postižení centrálního i periferního nervového systému, nejčastěji ataxii, oftalmoplegii a poruchu vědomí. Diagnostika vychází z klinického obrazu, nálezu na magnetické rezonanci a průkazu specifických protilátek antiGQ1b. Léčba spočívá v podání imunoterapie. Cílem práce je prezentace případu pacientky s tímto vzácným onemocněním.

Metodika: Údaje o pacientce byly retrospektivně získány a anonymizovány z databáze Neurologické kliniky FNKV a 3. LF UK.

Výsledky: Práce popisuje případ 42leté pacientky s 2 týdny progredujícím paleocerebelárním a neocerebelárním syndromem, diplopií a poruchou vizu. Při neurologickém vyšetření byl přítomen paleocerebelární syndrom, pravostranný neocerebelární syndrom, lehká hyperreflexie

pravostranných končetin, disociovaný nystagmus a bilaterální postižení n. trigeminus. MR mozku prokázala T2 hypersignální lézi periventrikulárně při IV. komoře s propagací do pravého mozečkového pedunklu. Pro suspektní demyelinizační onemocnění byla doplněna lumbální punkce s lehkým serózním nálezem v základním cytologickém a biochemickém vyšetření likvoru. Vyšetření VEP bylo v normě. Po odběru likvoru byla zahájena vysokodávkovaná kortikoterapie methylprednisolonem. V likvoru nebyly prokázány oligoklonální pásy IgG, dále byly negativní antiMOG a antiAQP4 protilátky, ale byly přítomné pozitivní antiGQ1b a antiGT1a protilátky. Po léčbě intravenózními imunoglobuliny v dávce 2 g/kg došlo ke kompletní úpravě klinických obtíží. Kontrolní MR mozku po 1 a 6 měsících prokázala významnou regresi nálezů.

Závěr: Kazuistika dokumentuje variabilní klinický obraz Bickerstaffovy autoimunitní kmenové encefalitidy a zdůrazňuje význam komplexního diagnostického přístupu vč. vyšetření specifických protilátek v likvoru a séru. Včasné zahájení imunoterapie může vést k výraznému klinickému zlepšení a má dlouhodobou příznivou prognózu.

NEUROFARMAKOLOGIE

SCA 27B: zkušenosti s léčbou 4-AP ve FN u sv. Anny v Brně

Boušek T., Bočková M.
I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně

Spinocerebelární ataxie typ 27B (SCA-FGF14, SCA27B), způsobená intronovou expanzí GAA tripletu v genu FGF14, je v současnosti považována za jednu z nejčastějších příčin hereditární mozečkové ataxie s pozdním začátkem. Typicky se projevuje pomalu progredujícím cerebelárním syndromem s axiální převahou postižení, výraznou paroxysmální složkou a okulomotorickými poruchami. Identifikace pacientů je klíčová pro možnost symptomatické terapie 4-aminopyridinem (4-AP, fampyridin), což je blokátor draslíkových kanálů. Toto léčivo je v ČR dostupné pro terapii poruchy chůze vymezené skupiny pacientů s roztroušenou sklerózou. Blokádou draslíkových kanálů částečně obnovuje iontovou rovnováhu a následně i funkci Purkyňových buněk, čímž zlepšuje cerebelární výstupní signalizaci a krátce od nasazení vede ke zlepšení klinických příznaků. Symptomatická účinnost byla popsána v observačních studiích a pozorována v klinické praxi, byť klasická randomizovaná zaslepená studie provedená nebyla. Aktuálně 4-AP nemá oficiální indikaci v léčbě SCA27B a je tedy předepisován v režimu off-label na zvláštní úhradu pojišťovny. Poster prezentuje klinické charakteristiky a zkušenosti s efektem 4-AP u kohorty pacientů sledovaných ve FN u sv. Anny v Brně. Od 2/2024 bylo diagnostikováno 14 pacientů (9 žen, 5 mužů, průměrný věk manifestace 61,4 roku) s mikrosatelitní expanzí v genu FGF14 v rozmezí 200–460 (průměrně 319) repetic a odpovídajícím fenotypem. Průměrné SARA skóre v době diagnózy bylo 11,1/40. U 12 pacientů byla zahájena terapie 4-AP, u 83 % (10) bylo iniciálně pozorovatelné zlepšení klinického stavu, dokumentované jako pokles SARA skóre v průměru o 3,0 bodů. U 4 pacientů s terapií trvající rok a půl bylo průměrné zlepšení v úvodu o 3,1 bodu, po 6 měsících proti původnímu stavu 2,4 bodu, po roce 2,6 bodu a po roce a půl 2,9 bodu. Intolerance byla pozorována u 1 pacientky, u 1 pacientky proběhl tonicko-klonický záchvat. Subjektivně je pacienty efekt u respondérů vnímán jako významný a po přerušení terapie popisují velmi nepříjemné zhoršení stavu.

Neurologické imunitně podmíněné nežádoucí účinky inhibitorů kontrolních bodů: prospektivní studie

Havlíček M.[1], Krýsl D.[1], Boček H.[1], Elišák M.[1], Casas Mendez L. F.[2], Bulová A.[3], Büchler T.[3], Marusič P.[1]
[1] *Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha*
[2] *Pneumologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha*
[3] *Onkologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha*

Úvod: S neurologickými imunitně podmíněnými nežádoucími účinky (nirAEs) inhibitorů kontrolních bodů (ICIs) se v klinické praxi setkáváme stále častěji. Retrospektivní studie mohou incidenci těchto nežádoucích účinků podhodnocovat.
Cíl: Cílem této studie bylo prospektivně určit incidenci nirAEs, vč. případů s nižší závažností.
Materiál a metody: Kandidáti léčby ICIs byli požádáni o vyplnění elektronického dotazníku před zahájením a po 3, 6 a 12 měsících léčby k posouzení neurologických a psychiatrických příznaků. Dotazník zahrnoval otázky ohledně nespavosti, únavy, příznaků deprese, špatné koncentrace, problémů s pamětí, závratí, problémů se zrakem, polykáním, močením, necitlivostí, slabostí či nešikovností končetin, nevolnosti, zvracení, bolesti hlavy, svalů a kloubů. Symptomy byly seskupeny do klinických syndromů a analyzovány ve vztahu k demografickým a dalším anamnestickým údajům, např. věk, pohlaví, typ nádoru a léčby.
Výsledky: Sedmdesát devět z 89 pacientů odpovědělo na zahajovací dotazník. Padesát devět pacientů odpovědělo alespoň na jeden kontrolní dotazník (medián věku 66 [36–79], 23 [39,0 %] žen). Nejčastějším nádorem byl nemalobuněčný karcinom plic (22; 37,3 %). Devatenáct (32,2 %) pacientů dle dotazníků udávalo nové nebo zhoršené příznaky suspektní z polyneuropatie (10), myopatie (5) a/nebo encefalopatie (4). 7/10 pacientů s příznaky polyneuropatie podstoupilo také léčbu chemoterapií. Možné nirAEs se tedy vyskytly u 12/59 (20,3 %) pacientů. Věk, pohlaví, typ nádoru či léčby ani anamnéza autoimunitního onemocnění nebyly shledány jako statisticky významné rizikové faktory.
Závěr: Výskyt nežádoucích účinků, zejména těch méně závažných, při léčbě inhibitory kontrolních bodů je nejspíše podhodnocen. Cílené dotazníky mohou zlepšit jejich detekci.
Tato práce byla podpořena projektem GAUK číslo 171324.

Reverzibilní paraparéza jako projev multifaktoriální myopatie u pacienta po transplantaci ledviny

Míšková I.[1,2], Caisberger F.[2]
[1] *Oddělení klinické farmacie, Nemocniční lékárna, FN Hradec Králové*
[2] *Neurologická klinika FN Hradec Králové*

Úvod: Myopatie u pacientů po transplantaci orgánů představují komplexní diagnostický problém. Mohou vzniknout důsledkem synergie nezávislých rizikových faktorů, vč. imunosupresivní terapie, lékových interakcí a zevních vlivů.
Kazuistika: Prezentujeme kazuistiku 65letého pacienta, rok po transplantaci ledviny pro chronické onemocnění ledvin (CKD) a na dlouhodobé polyfarmakoterapii (takrolimus, prednison, atorvastatin). Pacient byl přijat pro subakutně vzniklou paraparézu s laboratorním nálezem lehké rhabdomyolýzy. EMG prokázalo myogenní lézi v m. vastus lateralis a MR stehen verifikovalo obraz myopatie v m. quadriceps femoris. Po úpravě medikace, hydratační terapii a klidovém režimu došlo k postupné normalizaci laboratorních parametrů s ústupem paraparézy.
Diskuze: Na základě nálezů byla stanovena diagnóza akutní myopatie multifaktoriální etiologie na podkladě souběhu zátěžových faktorů: vyšší koncentrace takrolimu, chronická statinová susceptibilita akcentovaná CKD a lékovými interakcemi, dlouhodobá kortikoterapie a kolísavá kalcemie. Zevním spouštěčem mohla být předcházející nárazová zvýšená fyzická aktivita.
Závěr: Svalové postižení u transplantovaných pacientů může být výsledkem synergie subklinické toxicity léčiv, orgánové dysfunkce a akutní fyzické zátěže. Úspěšné odhalení příčiny stavu a následná úprava medikace demonstrují zásadní význam mezioborové spolupráce neurologa s klinickým farmaceutem u polymorbidních pacientů pro

identifikaci skrytých lékových rizik a zajištění bezpečné racionální farmakoterapie.

Fázově závislá remodelace mitochondrií v trombocytech po zahájení léčby omaveloxolonem u Friedreichovy ataxie

Šťovíčková L.[1,2], Zumrová A.[1,2], Hansíková H.[3], Hanzalová J.[4], Semjonov V.[5], Mižíková A.[6], Kolman F.[6], Matějíček V.[6], Pozděna T.[6], Němeček D.[6], Novotná L.[1,2], Stanželová K.[7], Mrázová S.[1,7], Paulasová Schwabová J.[1,2,7], Vyhnálek M.[1,7]

[1] *Centrum hereditárních ataxií, FNMH, Praha*

[2] *Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FNMH, Praha*

[3] *Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN v Praze*

[4] *Ústav imunologie 2. LF UK a FNMH, Praha*

[5] *Klinika dětského a dorostového lékařství 2. LF UK a FNMH, Praha*

[6] *2. LF UK, Praha*

[7] *Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha*

Úvod a cíle: Mitochondriální dysfunkce představuje klíčový patofyziologický mechanizmus Friedreichovy ataxie (FA). V naší předchozí práci jsme prokázali sníženou aktivitu enzymů oxidativní fosforylace (OXPHOS) v trombocytech, zejména komplexu IV a II, což podporuje jejich potenciální využití jako biomarkerů pro monitoraci léčby. Omaveloxolon, aktivátor dráhy Nrf2 a schválená terapie FA, ovlivňuje mechanizmy související s odolností mitochondrií a oxidačním stresem. Druhá fáze projektu MEABET-FA hodnotila změny aktivit enzymů OXPHOS v trombocytech, citrát syntázy (CS; marker mitochondriální masy) a koenzymu Q10 (Q10) v souvislosti s léčbou omaveloxolonem.

Metodika: Analyzovali jsme 18 pacientů zahajujících léčbu omaveloxolonem v rámci longitudinálního sledování. Aktivita trombocytární CS, OXPHOS komplexů I-IV, poměry normalizované na CS a plazmatické koncentrace Q10 byly stanoveny před zahájením léčby a následně po 6 a 12 měsících léčby. Párové změny byly hodnoceny Wilcoxonovým párovým testem. Roční rychlost změny byla vypočtena jako párová procentuální změna za rok. Pro srovnání přirozeného průběhu onemocnění bylo zařazeno 12 zdravých kontrol a 4 neléčení pacienti s FA.

Výsledky: Po zahájení léčby omaveloxolonem došlo po 6 měsících ke snížení aktivity CS a po 12 měsících k jejímu opětovnému vzestupu, což svědčí pro remodelaci mitochondriálního obsahu. Hladiny Q10 nevykazovaly konzistentní změny související s léčbou. Aktivita enzymů dýchacího řetězce v trombocytech se zvyšovala, především na úrovni komplexu IV. Absolutní aktivita komplexu IV vzrostla po 6 měsících a zůstala zvýšená i po 12 měsících ($p \leq 0{,}001$), přičemž poměr IV/CS se zvýšil jak po 6 měsících, tak po 12 měsících ($p = 0{,}011$ a $p = 0{,}025$), avšak s částečným oslabením efektu ve 12. měsíci. Absolutní aktivity komplexů I a III se zvyšovaly převážně po 12 měsících, zatímco změny poměrů I/CS a III/CS byly méně jednoznačné. Poměr II/CS vykazoval časný signál změny, který však nebyl dlouhodobě zachován. Roční rychlost změn naznačovala fázově závislou remodelaci trombocytárních mitochondrií spíše než jednoduchou normalizaci, charakterizovanou časným vzestupem poměru IV/CS, pozdějším návratem CS a následným zvýšením aktivity komplexu III. Také neléčení pacienti s FA vykazovali u některých markerů vzestupný trend ve srovnání se zdravými kontrolami, což podporuje citlivost biomarkerů, ale současně omezuje interpretaci jejich specifického vztahu k léčbě.

Diskuze a závěr: Výsledky poskytují pilotní farmakodynamické důkazy o tom, že léčba omaveloxolonem je u pacientů s FA spojena s remodelací mitochondriálních funkcí v trombocytech. Kombinace absolutních hodnot a parametrů normalizovaných na CS může v budoucích studiích pomoci odlišit aktivaci dýchacího řetězce od změn mitochondriálního obsahu a přispět k rozvoji biomarkerů pro monitoraci léčby. K potvrzení specifičnosti a dlouhodobé reprodukovatelnosti těchto nálezů jsou zapotřebí větší kontrolované longitudinální studie.

NEUROCHIRURGIE

Leptomeningeální karcinomatóza jako vzácná komplikace uroteliálního karcinomu: dvě kazuistiky se zcela odlišnou prezentací

Boček R., Kubištová A.-M.
Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze

Leptomeningeální karcinomatóza (LMC) představuje vzácnou, závažnou formu diseminace nádorových onemocnění. Nejčastějším zdrojem karcinomatózy ze skupiny solidních nádorů jsou karcinomy plic, prsu a maligní melanom. U uroteliálního karcinomu je její výskyt vzácný, do roku 2025 v literatuře popsáno 45 případů. Prezentujeme dvě kazuistiky pacientů s metastatickým uroteliálním karcinomem se zcela odlišnou klinickou manifestací.

Kazuistika 1: 68letý pacient s metastatickým uroteliálním karcinomem léčený III. linií paliativní chemoterapie byl přijat pro 4 týdny progredující radikulární bolesti dolních končetin, slabost a poruchu čití končetin a perianogenitální krajiny. Neurologický nález odpovídal syndromu cauda equina. MR páteře prokázala rozsáhlý leptomeningeální enhancement v rozsahu Th9–L1 a L4–S2 s obrazem bilaterální polyradikulární infiltrace. Cytologické vyšetření mozkomíšního moku odhalilo atypické buňky exprimující markery GATA3 a CK7, potvrzující leptomeningeální diseminaci uroteliálního karcinomu. Vzhledem k rozsahu onemocnění bylo upuštěno od další systémové onkologické léčby a pacient byl dále léčen paliativně. Zemřel 4 měsíce od prvních projevů LMC.

Kazuistika 2: 75letý muž s generalizovaným high-grade uroteliálním karcinomem močového měchýře (pT1, M1 skelet) na udržovací imunoterapii avelumabem byl přijat pro rychle progredující kognitivní deficit a ztrátu stability během přibližně 2 měsíců – předtím plně soběstačný, pracující. Klinický obraz i nativní CT mozku byly iniciálně konzistentní s normotenzním hydrocefalem. Pacient z odlehčovací lumbální punkce neprofitoval. Analýza CSF odhalila LMC s maligními elementy morfologicky odpovídajícími metastáze high-grade uroteliálního karcinomu – diagnóza byla revidována na komunikující hydrocefalus při hyporesorpci v důsledku karcinomatózy mening. Vzhledem k pokročilosti onemocnění další postup v paliativním režimu. Dále byla hospitalizace komplikována tonicko-klonickým záchvatem s protrahovanou poruchou vědomí. Pacient zemřel 3 týdny po přijetí.

Diskuze a závěr: Prodloužení přežití pacientů s uroteliálním karcinomem zvyšuje riziko CNS diseminace. Chemoterapie zvyšuje permeabilitu hematoencefalické bariéry a může paradoxně usnadnit průnik nádorových buněk do CNS. Naopak systémová léčba proniká přes hematoencefalickou bariéru omezeně a účinek na nádorové buňky zde je omezený. Standardizovaná léčba LMC neexistuje, prognóza je infaustní s mediánem přežití je v rámci týdnů až kratších měsíců.

Srovnání dvou funkčních MR akvizičních protokolů při mapování kritických kortikálních oblastí mozku

Burkot O.[1,2], Jasenská M.[1,2], Balážová K.[2], Hok P.[1,3], Košút M.[4], Mikl M.[3], Hluštík P.[1]
[1] *Neurologická klinika LF UP, Olomouc*
[2] *Oddělení biomedicínského inženýrství, FN Olomouc*
[3] *CEITEC – Centrální evropský institut technologie, MU, Brno*
[4] *Radiologická klinika FN Olomouc*

Úvod: Funkční MR (fMR) je zobrazovací metoda využívaná pro mapování klinicky významných mozkových struktur. Cílem výzkumu bylo ověřit přínos nahrazení standardní single-echo (SE) sekvence pomocí multi-echo (ME) akvizice s pokročilými metodami odstranění šumu.

Metody: Porovnání bylo provedeno u 40 pacientů s tumorem mozku před neurochirurgickým výkonem (34 provádělo dvakrát sekvenční opozici prstů, SFO; 26 dvakrát test verbální fluence; VFT). SE a ME sekvence se lišily zejména repetičním časem (TRSE/TRME = 1 020/700 ms) a akcelerací (MB faktor SE/ME = 4/6). Standardně předzpracovaná SE data byla porovnána na základě metrik tSNR (temporální poměr signál k šumu) a DVARS (Derivative of Root Mean Square VARiance over voxelS) s ME daty zpracovanými softwarem TEDANA s filtrací pomocí analýzy nezávislých komponent (varianty FastICA a robustICA).

Výsledky: SE akvizice vykazovala vyšší tSNR než ME (SFO: SE 533 ± 79, ME FastICA 502 ± 56 a ME robustICA 487 ± 58; VFT: SE 668 ± 100, ME FastICA 648 ± 61 a ME robustICA 624 ± 72). U SFO byly statisticky signifikantní rozdíly SE vůči oběma ME analýzám ($p < 0,001$, párový t-test), zatímco u VFT jen SE vůči ME s robustICA ($p = 0,008$) a mezi ME variantami ($p < 0,001$). Také DVARS bylo nižší u SE v porovnání s ME (SFO/VFT: SE 1,102 ± 0,038/1,095 ± 0,032, ME FastICA 1,119 ± 0,031/1,123 ± 0,032 a ME robustICA 1,121 ± 0,029/1,122 ± 0,031). Signifikantně se lišily SE a ME robustICA u SFO ($p = 0,02$) a SE od obou ME variant u VFT ($p = 0,005$ a $p = 0,009$).

Závěr: Běžné metriky kvality dat neprokázaly přínosy ME akvizice oproti SE, přičemž část rozdílů způsobuje použitý algoritmus odstranění šumu. Vzhledem k relativně malým rozdílům v kvalitě dat a odlišným parametrům akvizice vyžaduje definitivní hodnocení SE a ME další srovnání parametrů z výsledných statistických aktivačních map, které posoudí možný reálný dopad na klinické aplikace fMR.

Podpořeno z programového projektu MZ ČR s reg. č. NU23-08-00212 a RVO (FNOl, 0098892).

Není hematom jako hematom

Valdová H.
Neurologické oddělení Nemocnice České Budějovice, a. s., České Budějovice

Pacientka, *1946, 79letá pacientka přijatá dne 19. 7. pro týden trvající těžkou tibioperoneální parézu PDK. Pro anamnézu pádu z důvodu

zakopnutí o paretickou PDK v domácím prostředí doplněno i CT mozku a obličejového skeletu, kde bez nálezu traumatických změn či krvácení. Na UZ PDK bez průkazu flebotrombózy, rozsáhlý svalový hematom na zadní části stehna, možný útlak n. ischiadicus. Doplněno CT PDK, kde potvrzený nález heterogenní kolekce v délce cca 30 cm (na axiálním skenu max. šíře 24 mm) lokalizované mezi adduktory stehna a pravým bicepsem, nachází se v předpokládaném průběhu ischiadického nervu. Laboratorně lehká hyponatrémie, i. v. korigováno, lehká anemie v souvislosti s hematomem PDK. K bližší verifikaci nálezu provedena MR pravého stehna, kde potvrzen hematom v průběhu n. ischiadicus. Konzultován neurochirurg, pacientka indikována k evakuaci hematomu. Doplněno interní předoperační vyšetření, pacientka schopná výkonu v CA. Xarelto vysazeno od 11. 7. 2026. 21. 7. 2026 na NCH provedena evakuace intraneurálního ischiadického hematomu incisí epineuria zadním přístupem ve stehní l. dx. T. č. pacientka v péči REO.

NEUROIMUNOLOGIE

Národní registr pacientů s roztroušenou sklerózou ReMuS – historie, současnost, budoucnost

Horáková D.[1,2], Šťastná D.[1], Kubala Havrdová E.[1], Ampapa R.[3], Dufek M.[4], Housková J.[5], Hradílek P.[6], Libertínová J.[7], Mareš J.[8,9], Mareš M.[10], Pavelek Z.[11,12], Peterka M.[12,13], Recmanová E.[14], Rous Z.[9], Štětkářová I.[15], Štourač P.[16], Vachová M.[1,17], Drahota J.[1,2]

[1] *Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze*
[2] *Registr ReMuS, ReMuS, nadační fond, Praha*
[3] *Neurologické oddělení, Nemocnice Jihlava*
[4] *Neurologická klinika LF MU a FN Brno*
[5] *Neurologická klinika Nemocnice České Budějovice*
[6] *Katedra klinických neurověd, Neurologická klinika LF OU a FN Ostrava*
[7] *Neurologická klinika FNMH – Motol, Praha*
[8] *Neurologická klinika 3. LF UK a FTN, Praha*
[9] *Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc*
[10] *Neurologická klinika, Nemocnice Pardubického kraje, a.s., Pardubická nemocnice, Pardubice*
[11] *LF UK, Hradec Králové*
[12] *Neurologická klinika FN Hradec Králové*
[13] *Neurologická klinika LF UK a FN Plzeň*
[14] *Neurologická klinika Krajská nemocnice T. Bati, a. s., Zlín*
[15] *Neurologická klinika 3. LF UK a FNKV, Praha*
[16] *Neurologická klinika FN Brno*
[17] *MS centrum, Neurologické oddělení, Krajská zdravotní, a. s. – Nemocnice Teplice, o. z., Teplice*

Roztroušená skleróza je chronické onemocnění s heterogenním průběhem. Randomizované klinické studie poskytují kvalitní, avšak časově omezená data, zatímco dlouhodobá reálná data z klinické praxe jsou zásadní pro hodnocení efektivity a bezpečnosti léčby.

Cíl: Popsat vznik, vývoj, současný stav a budoucí směřování národního registru pacientů s RS ReMuS.

Metody: Registr ReMuS byl založen Nadačním fondem IMPULS ve spolupráci s Českou neuroimunologickou společností v roce 2013, od roku 2024 je provozován nadačním fondem ReMuS. Data jsou sbírána cestou jednotného softwaru iMed retrospektivně i prospektivně. Podmínkou zadání dat je podpis informovaného souhlasu. Export do centrální databáze probíhá každých 6 měsíců, výsledky jsou pravidelně analyzovány a publikovány. Každé centrum dostává pololetní benchmarkingové zprávy a data jsou harmonizována do společného datového modelu (CDM) mezinárodní sítě BMSD.

Výsledky: Registr zahrnuje data ze všech 15 specializovaných RS center v ČR a aktuálně obsahuje 24 696 pacientů s RS (registr eviduje i NMOSD/MOGAD), z toho k 31. 12. 2025 celkem 21 760 stále aktivně monitorovaných pro RS. Registr tak pokrývá přibližně 85 % osob s RS sledovaných v ČR, což podtrhuje jeho reprezentativnost.

Podíl pacientů zahajujících první DMT léčbu rovnou vysoce účinným přípravkem (high-efficacy DMT, HE-DMT) vzrostl z 20 % (213/1 043) v roce 2021 na 84 % (549/655) v roce 2025. Doba od prvních příznaků k zahájení léčby se zkrátila (6,4 měsíce). Mezi více než 60 ukazateli benchmarkingu sledovanými ve všech 15 centrech je i tento podíl; mezi centry se v roce 2025 pohyboval mediánově 85 % (IQR 83–89 %), tedy mírně nad celostátním podílem (84 %). Registr poskytuje klíčová data o účinnosti a bezpečnosti léčby a slouží pro hodnocení kvality péče i jednání s plátci.

Závěr: ReMuS představuje unikátní celostátní platformu pro sběr reálných dat o RS s významným dopadem na klinickou praxi. Další rozvoj směřuje k integraci laboratorních a zobrazovacích dat, integraci administrativních dat pojišťoven a využití umělé inteligence, což umožní další zlepšení diagnostiky, monitorace a individualizace léčby.

Očkování u pacientů s roztroušenou sklerózou: neintervenční průřezová studie

Libertínová J.[1], Elišák M.[1], Jegorová V.[2], Strejc V.[2], Vachová M.[3], Trojánek M.[2]

[1] *Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha*
[2] *Klinika infekčních nemocí a cestovní medicíny 2. LF UK a FNMH, Praha*
[3] *Neurologické oddělení, Krajská zdravotní, Nemocnice Teplice*

Úvod: Zásadní pokrok v léčbě RS pomocí imunoterapie vedl zároveň ke zvýšení rizika infekcí. Očkování představuje jeden z nejúčinnějších nástrojů prevence infekčních onemocnění a jejich komplikací a prochází tak u pacientů s RS v posledních letech významným přehodnocením.

Cíl: Zhodnotit postoje pacientů s RS k očkování, analyzovat jejich reálnou očkovací anamnézu a zmapovat využívání preventivního cestovního poradenství.

Metody: Neintervenční průřezová dotazníková studie, realizovaná v Centrech vysoce specializované péče o pacienty s RS při FN Motol a Homolka a Krajské zdravotní, Nemocnici Teplice (1. 1.–31. 12. 2025), analyzovala 1 932 pacientských dotazníků. Sledováno bylo vnímání účinnosti a bezpečnosti vakcinace, obavy z očkování, důvěra v lékařské odbornosti i cestovatelská anamnéza.

Výsledky: Medián věku respondentů byl 44 let, převažovaly ženy (71,5 %). Chorobu modifikující léčbu uvedlo 1 499 respondentů, nejčastěji byli léčeni monoklonálními protilátkami (41,9 %) a léky první linie (28,8 %). Respondenti považovali vakcinaci za účinnou (medián 4/5), v kontextu RS ji ale hodnotili jako méně bezpečnou v porovnání s její obecnou bezpečností (medián 3 vs. 4; $p < 0{,}001$). Obavy z očkování ve vztahu k onemocnění byly střední (medián 3/5). Nejvyšší důvěru při doporučování očkování měli respondenti k neurologovi; pouze neurologovi by důvěřovalo 398/1885 (21,1 %) z nich. Mezi nejčastěji absolvovaná očkování patřil tetanus, COVID-19, virové hepatitidy A a B, klíšťová meningoencefalitida a kombinovaná vakcína Tdap (tetanus, záškrt, pertuse). Nízká proočkovanost byla zaznamenána proti chřipce, pneumokokům a herpes zoster. Po stanovení diagnózy RS cestovalo mimo EU/EHS/USA/Kanadu 498/1 911 (26,1 %) respondentů; do tropických oblastí v posledních 3 letech cestovalo 178/1 863 a do malarických oblastí 104/1 863. Cestovní poradenství využilo 40,2 % cestovatelů, častěji při cestách do tropů (48,2 vs. 34,9 %; $p = 0{,}008$). Přibližně 156/178 cestovatelů do tropů nemělo doloženou aplikaci cestovního očkování.

Závěr: Výsledky ukazují, že pacienti s RS očkování vnímají jako účinné, jeho bezpečnost však hodnotí opatrněji. Klíčovou autoritou pro doporučení očkování je neurolog. Nízká proočkovanost a významný podíl cestovatelů do tropů bez doloženého cestovního očkování ukazují na potřebu jednotné mezioborové komunikace a prevence.

Těhotenství a kojení u pacientek léčených ocrelizumabem v centru pro roztroušenou sklerózu VFN v Praze

Pavlíčková J.

Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze

Úvod: RS je chronické autoimunitní demyelinizační onemocnění postihující převážně ženy v reprodukčním věku. Plánování těhotenství je proto nedílnou součástí léčebné strategie. Zavedení vysoce účinné terapie, vč. ocrelizumabu, zásadně změnilo přístup ke graviditě i kojení. Data z velkých registrů ukazují, že expozice ocrelizumabu v těhotenství není spojena se zvýšeným rizikem nepříznivých těhotenských výsledků. Léčba umožňuje plánování těhotenství s odstupem od poslední infuze, přičemž za bezpečný interval je považováno otěhotnění přibližně 4 měsíce po podání. Kojení může být zahájeno časně po porodu.

Soubor a metodika: Retrospektivně jsme analyzovali pacientky s RS sledované v centru pro RS při VFN v Praze, které otěhotněly během léčby ocrelizumabem. Hodnoceny byly průběh těhotenství, jeho ukončení, interval mezi poslední infuzí a koncepcí, obnovení léčby po porodu a kojení. Spontánní potrat byl definován jako ztráta těhotenství do 20. gestačního týdne.

Výsledky: Bylo zahrnuto 44 těhotenství. Průměrný věk při otěhotnění byl 35,0 roku (SD 4,79; medián 35,8). Jedno těhotenství bylo ektopické. Celkem 14 těhotenství nebylo ukončeno narozením živého dítěte, z toho 10 spontánních potratů do 20. týdne a 4 elektivní ukončení gravidity. Živě narozené dítě bylo zaznamenáno u 65,9 % těhotenství (95% CI 51,1–78,1). Podíl těhotenství neukončených porodem živého dítěte činil 31,8 % (95% CI 20,0–46,6), přičemž spontánní potraty představovaly 22,7 % (95% CI 12,8–37,0). Z 29 živě narozených dětí bylo 25 donošených a 4 předčasně narozené. Předčasný porod se vyskytl u 13,8 % případů (95% CI 5,5–30,6). Kojení bylo zaznamenáno u 23 žen (79,3 %; 95% CI 61,6–90,2), zatímco 6 žen nekojilo. Interval mezi poslední infuzí a koncepcí činil v průměru 4,07 měsíce (95% CI 3,27–4,87; SD 2,63; medián 3,7). První infuze po porodu byla podána v průměru za 2,33 měsíce (95% CI 1,73–2,94; SD 1,98; medián 1,8).

Závěr: Léčba ocrelizumabem umožňuje plánování těhotenství i kojení v klinické praxi. Naše výsledky jsou v souladu s dostupnými literárními daty a podporují současné přístupy k managementu pacientek s RS v reprodukčním věku.

Bezpečnost léčby roztroušené sklerózy: infekce a malignity v metaanalýze a datech registru ReMuS

Šťastná D.[1], Šturmová M.[2,3], Fistravec G.[2], Drahota J.[1,2], Džerengová B.[1], Menkyová I.[1,4], Ampapa R.[5], Dufek M.[6], Housková J.[7], Hradílek P.[8], Havrdová E.[1], Libertínová J.[9], Mareš M.[10], Mareš J.[11,12], Pavelek Z.[13,14], Peterka M.[13–15], Recmanová E.[16], Rous M.[12], Štětkářová I.[17], Štourač P.[18], Váchová M.[1,19], Novotná K.[1], Dušek L.[20], Mazouch P.[3], Horáková D.[1], Mazouchová A.[2,3]

[1] *Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze*

[2] *Registr ReMuS, Nadační fond ReMuS, Praha*

[3] *Katedra ekonomické statistiky, Vysoká škola ekonomická v Praze*

[4] *Neurologická klinika LF, Slovenská zdravotnícka univerzita, Bratislava*

[5] *Neurologické oddělení, Nemocnice Jihlava*

[6] *I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně*

[7] *Neurologické oddělení, Nemocnice České Budějovice*

[8] *Neurologická klinika FN Ostrava*

[9] *Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha*

[10] *Neurologické oddělení, Nemocnice Pardubického kraje, Pardubická nemocnice, Pardubice*

[11] *Neurologická klinika 3. LF UK a FTN, Praha*

[12] *Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc*

[13] *Neurologická klinika LF UK, Hradec Králové*

[14] *Neurologická klinika FN Hradec Králové*

[15] *Neurologická klinika LF UK a FN Plzeň*

[16] *Neurologické oddělení, Krajská nemocnice T. Bati, Zlín*

[17] *Neurologická klinika 3. LF UK a FNKV, Praha*

[18] *Neurologická klinika LF MU a FN Brno*

[19] *Neurologické oddělení, KZ, a. s., Nemocnice Teplice*

[20] *Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, Praha*

Úvod: Rozhodování o léčbě RS vyžaduje vedle účinnosti i zohlednění dlouhodobé bezpečnosti, zejména při časném nasazení vysoce účinné chorobu modifikující terapie (HE-DMT). Klíčové je vyhodnocovat mj. riziko infekcí a malignit. Srovnání s obecnou populací jsou však omezená a nezachycují mírnější infekce.

Cíle: Popsat riziko infekcí a malignit u pacientů s RS ve srovnání s obecnou populací na základě dostupných observačních studií a doplnit tato zjištění údaji z českého národního registru ReMuS.

Metodika: Provedli jsme systematický přehled a metaanalýzu observačních studií doplněnou popisnou registrovou analýzou. Prohledali jsme MEDLINE, Scopus a Web of Science (leden 2010–březen 2026); souhrnné poměry s 95% CI byly odhadnuty metodou REML s korekcí Hartung-Knapp s explorativním srovnáním tříd léčby (HE-DMT vs. základní DMT [P-DMT]). V registru ReMuS (2024–2025) jsme pro předem definované kategorie infekcí a malignit stanovili podle tříd léčby hrubé incidenční míry na 1 000 pacientoroků a poměry incidenčních měr.

Výsledky: Do hlavní analýzy malignit bylo zařazeno 7 studií; ve srovnání s obecnou populací nebylo prokázáno statisticky významné zvýšení rizika (souhrnný poměr 1,16; 95% CI 0,94–1,45). U závažných či hospitalizaci vyžadujících infekcí bylo riziko zvýšené (2,31; 95% CI 1,68–3,16), zatímco u všech infekcí byl pozorován pouze trend k vyššímu riziku (1,57; 95% CI 0,96–2,55). Explorativní srovnání HE-DMT a P-DMT naznačilo vyšší riziko závažných infekcí při HE-DMT (1,39; 95% CI 1,19–1,62). V kohortě ReMuS (22 468 pacientů; 43 180 pacientoroků) byly incidenční míry infekcí vyšší u HE-DMT než u P-DMT (hrubé poměry incidenčních měr 1,45–1,93). Významnou část tvořily ambulantně léčené infekce, které srovnávací studie zachycují omezeně.

Závěr: Dostupné srovnávací studie ukazují u pacientů s RS konzistentně zvýšené riziko závažných infekcí, zatímco u malignit je signál slabší. Důkazní základna je malá a zaměřená na závažné příhody. Tyto klíčové mezery může pomoci zaplnit strukturovaný prospektivní registrový sběr propojený s administrativními databázemi.

Práce byla podpořena Ministerstvem zdravotnictví ČR (grant č. NW26J-08-00103).

Progresivní multifokální leukoencefalopatie jako komplikace léčby roztroušené sklerózy v České republice, 2002–2026

Džerengová B.[1], Šťastná D.[1], Kleinová P.[1], Mareš M.[2], Šrotová I.[3], Vejrychová S.[3], Elišák M.[4], Libertinová J.[4], Suchá J.[5], Potužník P.[5], Zimová D.[6], Štětkářová I.[6], Grünermelová M.[7], Pavelek Z.[8], Vachová M.[1,9], Houšková J.[10], Drahota J.[1,11], Fištravec G.[1,11], Horáková D.[1]

[1] *Neurologická klinika a centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze*

[2] *Neurologická klinika Pardubické nemocnice, Nemocnice Pardubického kraje, Pardubice*

[3] *Neurologická klinika LF MU a FN Brno*

[4] *Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha*

[5] *Neurologická klinika LF UK a FN Plzeň*

[6] *Neurologická klinika 3. LF UK a FNKV, Praha*

[7] *Neurologická klinika 3. LF UK a FTN, Praha*

[8] *Neurologická klinika LF UK a FN Hradec Králové*

[9] *Neurologické oddělení, KZ, a. s., Nemocnice Teplice*

[10] *Neurologické oddělení Nemocnice České Budějovice*

[11] *ReMuS, Nadační fond, Praha*

Úvod: Progresivní multifokální leukoencefalopatie (PML) je jedním z nejzávažnějších nežádoucích účinků tzv. disease modifying terapie (DMT) RS. Nejčastěji je PML spojeno s natalizumabem (NTZ), ale může se vyskytnout i u jiných DMT.

Cíle: Popsat výskyt PML v ČR, rizikové faktory vzniku a klinický dopad.

Metodika: Sběr dat probíhal retrospektivně přes český národní registr ReMuS ve všech 15 RS centrech. Všichni pacienti s RS a zároveň PML mohli být zahrnuti. Data zahrnovala demografické údaje, DMT, závažné nežádoucí účinky a klinické informace o nemoci. Byla provedena deskriptivní analýza.

Výsledky: Od roku 2002, kdy začali být první pacienti léčeni NTZ, do 30. dubna 2026, bylo evidováno 19 případů PML. S natalizumabem bylo asociováno 17 případů (NTZ-PML), jeden případ byl asociován se siponimodem a jeden s ocrelizumabem.

U NTZ-PML byla dostatečná data k dispozici u 16 pacientů. Průměrný věk v době diagnózy PML byl 43,3 ± 6,5 roku; 75 % pacientů byly ženy. Medián doby léčby NTZ byl 5,7 (2,1–11,8) roku. Imunosupresivy bylo léčeno 62,5 % pacientů. Tři případy PML byly diagnostikovány v asymptomatické fázi během bezpečnostního monitoringu, tito pacienti měli nižší průměrnou progresi EDSS rok od vzniku PML než pacienti diagnostikovaní po rozvoji klinických příznaků (0,5 ± 0,9 vs. 2,7 ± 2,5). Imunitní rekonstituční zánětlivý syndrom se vyskytl u 81,3 % pacientů; tři pacienti zemřeli v důsledku PML.

Celková incidence NTZ-PML byla 1,11 : 1 000 paciento-roků, lišila se v obdobích před a po zavedení systematického bezpečnostního monitoringu v roce 2016 (1,61 : 1 000 vs. 0,83 : 1 000 paciento-roků)

Případ asociovaný se siponimodem se vyskytl po 2,8 roku léčby, pacient byl léčen i imunosupresivy; případ s ocrelizumabem po 3,4 roku bez předchozího podávání imunosupresiv, tento pacient zemřel. Oba případy se vyskytly u pacientů starších 60 let.

Závěr: PML je vzácnou, ale závažnou komplikací léčby RS. Díky důslednému bezpečnostnímu monitoringu se podařilo snížit výskyt s NTZ-PML. Případy PML mimo populaci léčenou natalizumabem podporují nutnost důsledné farmakovigilance u všech pacientů léčených DMT.

Mnoho tváří neurolupusu: patofyziologický přístup k neuropsychiatrickému systémovému lupusu erythematodes

Nejl P.

Neurologická klinika FN Hradec Králové

Úvod: Neuropsychiatrický systémový lupus erythematodes (NPSLE) představuje heterogenní skupinu neurologických a psychiatrických projevů. Klasifikace American College of Rheumatology rozlišuje 19 syndromů, které však vznikají na podkladě odlišných patofyziologických mechanizmů.

Cíl: Navrhnout jednoduchý patofyziologický model NPSLE a ukázat jeho využití v klinické diagnostice.

Metodika: Byla provedena syntéza současných poznatků o patofyziologii NPSLE se zaměřením na cévní postižení, neuroinflamaci, hematoencefalickou a hematolikvorovou bariéru, autoprotilátkami zprostředkované poškození CNS a autoimunitní overlap syndromy.

Výsledky: Navrhujeme rozdělení neurologických manifestací SLE do čtyř hlavních patofyziologických větví: (1) vaskulární větev, (2) neuroinflamatorní větev (encefalopatický a meningeální fenotyp), (3) overlap s jinými autoimunitními syndromy a (4) postižení periferního nervového systému. Tento model umožňuje propojit klinické syndromy, zobrazovací nálezy a cílený diagnostický algoritmus. Jednotlivé větve budou demonstrovány na třech reprezentativních kazuistikách pacientů s neurologickými projevy SLE.

Závěr: NPSLE nepředstavuje jednotné onemocnění, ale soubor několika biologicky odlišných mechanizmů. Model nabízí přehledný rámec pro pochopení neurologických manifestací SLE a jejich diagnostiku a může usnadnit klinické rozhodování u pacientů s podezřením na neurolupus.

Kazuistika: Chronická myelitida při cANCA asociované vaskulitidě

Kraj A.

Neurologická klinika FN Hradec Králové

Úvod: Myelitidy jsou samy o sobě vzácným onemocněním. Rád bych prezentoval případ, který má navíc i ne zcela častou etiologii.

Kazuistika: Náš pacient je 73letý muž, který vyhledal neurologické vyšetření na konci minulého roku (2025) pro horšící se chůzi. Při klinickém vyšetření byla odhalena spastická kvadruparéza akcentovaná na dolních končetinách. Paraklinická vyšetření odhalila významně zvýšené markery zánětu v krvi i v likvoru, pozitivitu cANCA protilátek a na MR bylo zobrazeno ložisko v krční míše. Nejvíce času zabralo studium anamnestických dat a výsledků dosud provedených vyšetření (pacient byl hospitalizován v jiném zdravotnickém zařízení, ale také vyšetřován u nás v ambulanci). Ukázalo se, že pacient prodělal ataku myelitidy již v roce 2022 (poprvé zobrazeno ložisko v krční míše, zaléčen ATB a kortikoidy se zmírněním obtíží, ne však s úplnou úpravou). Zároveň těsně po ní podstoupil endovaskulární ošetření stenookluzivního procesu na mozkových tepnách. Nakonec se povedlo pacienta došetřit a za etiologii první ataky, nynější ataky, ale také výše zmíněných stenóz považujeme systémové onemocnění, s největší pravděpodobností cANCA asociovanou vaskulitidu.

Cíl: Připomenutí vzácnějších etiologií hlavně ze spektra systémových onemocnění a důraz na multidisciplinární přístup při jejich došetřování.

Včas nerozpoznané vzácné komplikace neurosarkoidózy – možnosti léčby

Kővári M., Jačisko J.

Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství 2. LF UK a FNMH, Praha

Neurosarkoidóza je vzácná forma sarkoidózy, která postihuje centrální a periferní nervový systém, a je charakterizována nekaseózními granulomy [1]. Vyskytuje se přibližně u 5 % pacientů se sarkoidózou, přičemž postmortem studie ukazují až 10% prevalenci [2]. Klinické projevy se velmi liší a zahrnují neuropatie hlavových nervů, meningitidu, neuroendokrinní dysfunkci a myelopatii [3]. Diagnóza je náročná, zejména u izolovaných případů, a obvykle vyžaduje histologickou identifikaci granulomů, podpůrné laboratorní nebo zobrazovací testy a kompatibilní klinický průběh [4]. Kortikosteroidy jsou lékem první volby, přičemž přibližně polovina pacientů vykazuje výrazné zlepšení. Alternativními terapiemi jsou imunosupresiva jako azathioprin, methotrexát a mykofenolát [4]. Včasná diagnóza je klíčová, protože opožděná identifikace může vést k nepříznivým výsledkům [2].

Evidence vztahu mezi neurosarkoidózou a zlomeninami je omezená. Studie však zkoumaly křehkost kostí u pacientů se sarkoidózou. Ačkoli některé nálezy jsou rozporné, důkazy naznačují zvýšené riziko zlomenin, zejména zlomenin obratlů, u pacientů se sarkoidózou [5,6]. Pacienti se sarkoidózou mohou mít nižší hustotu minerálů v kostech, zejména v bederní páteři a kyčelním kloubu, ve srovnání se zdravými kontrolami [6]. Metaanalýza však neprokázala významný rozdíl v hustotě minerálů v kostech nebo celkovém riziku zlomenin mezi pacienty se sarkoidózou a kontrolami [7]. I užívání glukokortikoidů při léčbě sarkoidózy může přispět k vyššímu riziku zlomenin [5]. Ve vzácných případech může kostní sarkoidóza vést k více zlomeninám, zejména v případech, kdy je sarkoidózou postiženo více orgánů [8]. I když sarkoidóza může postihnout svaly, neexistují přímé důkazy o jejím spojení s rupturou bicepsu brachii, která má incidenci 1,2 na 100 000 osob ročně [9].

V kazuistice mladé pacientky s transverzální myelitidou při neurosarkoidóze bude popsán postup při diagnostice právě výše uvedených netypických fraktur (spontánně vzniklých fraktur lopatek bilaterálně různého stáří) a také spontánních ruptur dlouhých hlav bicepsů. Tyto komplikace unikaly delší dobu pod „diagnózou" neuropatických bolestí při transverzální myelitis, a oslabení flexorů lokte bylo přičítáno centrální paréze při myelitidě. Bude poukázáno na důležitost kombinace sonografie a klasického RTG (event. CT vyšetření), jelikož každá z těchto metod vnesla zásadní posun v diagnostice obtíží naší pacientky. Tyto komplikace také změnily původní rehabilitační a léčebný plán pacientky.

Literatura

1. Cicilet S, Reddy K S, Kancharla M. Insights into neurosarcoidosis: an imaging perspective. Pol J Radiol 2023; 88: e582–e588. doi: 10.5114/pjr.2023.134021.

2. Tetikkurt C. Neurosarcoidosis. J Neurol Neuromedicine 2018; 3(4): 108–112. doi: 10.29245/2572.942x/2018/4.1190.

3. Nozaki K, Judson MA. Neurosarcoidosis: clinical manifestations, diagnosis and treatment. Presse Med 2012; 41(6 Pt 2): e331–e48. doi: 10.1016/j.lpm.2011.12.017.

4. Lacomis D. Neurosarcoidosis. Curr Neuropharmacol 2011; 9(3): 429–436. doi: 10.2174/157015911796557975.

5. Bours S, de Vries F, van den Bergh JPW et al. Risk of vertebral and non-vertebral fractures in patients with sarcoidosis: a population-based cohort. Osteoporos Int 2016; 27(4): 1603–1610. doi: 10.1007/s00198-015-3426-1.

6. Mondillo C. Bone fragility in sarcoidosi. Int J Bone Frag 2023; 3(1): 36–40. doi: 10.57582/IJBF.230301.036.

7. Yong WC, Upala S, Sanguankeo A. Bone mineral loss and fracture in sarcoidosis: a systematic review and meta-analysis. Arch Rheumatol 2018; 34(2): 130–140. doi: 10.5606/ArchRheumatol.2019.6883.

8. Sada M, Saraya T, Ishii H, Goto H. Sudden multiple fractures in a patient with sarcoidosis in multiple organs. BMJ Case Rep 2014; 2014: bcr2013201408. doi: 10.1136/bcr-2013-201408.

9. Sayari AJ, Pretell-Mazzini J, Jose J, Conway SA. Distal biceps brachii tendon repair complicated by a suture granuloma mimicking a soft-tissue sarcoma: a case report and review of the literature. J Shoulder Elbow Surg 2014; 23(8): e191–e197. doi: 10.1016/j.jse.2014.05.004.

Dynamika nálezu oligoklonálních pásů v čase u pacientů s roztroušenou sklerózou

Kubištová A.-M.[1], Urban T.[1], Mrázová K.[2], Sobek O.[3], Harel D.[1], Kubala Havrdová E.[1], Horáková D.[1], Uher T.[1]

[1] Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze

[2] Ústav lékařské biochemie a laboratorní diagnostiky 1. LF UK a VFN v Praze

[3] Laboratoř pro likvorologii, neuroimunologii, patologii a speciální diagnostiku Topelex s. r. o., Praha

Úvod: Přítomnost oligoklonálních pásů (OCB) typu II a III v likvoru svědčí pro chronický zánětlivý proces v CNS a představuje klíčový biomarker RS. Obecně se předpokládá, že vzorec OCB zůstává v průběhu času stabilní.

Cíl: Zhodnotit frekvenci změn OCB statusu u pacientů s RS, popsat jejich charakteristiky a okolnosti, za kterých ke změně dochází.

Metodika: Analyzovali jsme 3 800 vzorků mozkomíšního moku od 2 984 pacientů s RS, u nichž byla v letech 2003–2024 stanovována přítomnost OCB. Typy II a III byly hodnoceny jako pozitivní, typy I a IV jako negativní. U pacientů s opakovaným vyšetřením jsme sledovali stabilitu OCB statusu v čase. U pacientů se změnou statusu byla provedena podrobná revize dokumentace se zaměřením na možnou příčinu změny.

Výsledky: Kontrolní vyšetření likvoru podstoupilo 774 pacientů (26 %), nejčastěji v rámci diferenciální diagnostiky, monitorace léčby nebo při komorbiditách. U 703 pacientů (91 %) zůstal OCB status stabilní. U 34 pacientů (4,4 %) došlo ke změně z pozitivního na negativní status, nejčastěji po nasazení vysoce účinné léčby nebo po autologní transplantaci hematopoetických kmenových buněk. Naopak u 31 pacientů (4,0 %) se původně negativní OCB staly pozitivními,

obvykle při vstupním vyšetření v časné fázi onemocnění. Šest pacientů (0,8 %) vykazovalo kolísavý OCB status s opakovanými přechody mezi pozitivitou a negativitou bez alternativního vysvětlení. U části pacientů nebyla příčina změny objasněna.

Závěr: U většiny pacientů s RS zůstává OCB status stabilní. Jeho vymizení je vzácné a obvykle souvisí s vysoce účinnou léčbou, zatímco nově vzniklá pozitivita se může objevit v časných stadiích onemocnění. Změna OCB statusu by měla vést k přehodnocení diagnózy RS. Skutečné zastoupení pacientů se stabilním OCB vzorcem může být ještě vyšší vzhledem k indikačnímu bias kontrolních lumbálních punkcí.

Vztah koncentrací lehkých řetězců neurofilament a gliálního fibrilárního acidického proteinu v krvi a mozkomíšním moku u pacientů s nově diagnostikovanou roztroušenou sklerózou

Hrych D.[1], Nosková L.[2], Peka M.[1], Maceski A.[3], Fialová L.[2], Kubala Havrdová E.[1], Horáková D.[1], Kuhle J.[3], Kalousová M.[2], Uher T.[1]

[1] Oddělení neurologie a Centrum klinických neurověd 1. LF UK a VFN v Praze, ČR

[2] Ústav lékařské biochemie a laboratorní diagnostiky 1. LF UK a VFN v Praze, ČR

[3] Neurologická klinika a poliklinika, Centrum pro roztroušenou sklerózu a Výzkumné centrum pro klinickou neuroimunologii a neurovědy v Basileji, Univerzita v Basileji, Basilej, Švýcarsko.

Úvod: Lehké řetězce neurofilament (NfL) a gliálního fibrilárního acidického proteinu (GFAP) jsou krevní biomarkery neuroaxonálního a astroglialního poškození. Není však jasné, zda krevní koncentrace obou markerů stejně dobře odrážejí jejich koncentrace v mozkomíšním moku.

Cíl: Porovnat vztah krevních a koncentrací NfL a GFAP v mozkomíšním moku a posoudit jeho ovlivnění věkem, pohlavím, indexem tělesné hmotnosti (BMI) a albuminovým kvocientem.

Metodika: Párová měření sérového a likvorového NfL byla dostupná u 83 pacientů a krevního a likvorového GFAP u 56 pacientů s nově diagnostikovanou RS. Vzhledem k pravostranně zešikmeným distribucím byly biomarkery a albuminový kvocient logaritmicky transformovány. Byly použity neadjustované a multivariační lineární regrese adjustované na věk, pohlaví a BMI. Modifikace vztahů byla hodnocena pomocí interakčních členů. Síla asociací byla přímo porovnána ve společném souboru 56 pacientů pomocí bootstrapu.

Výsledky: Neadjustovaná asociace mezi krví a mozkomíšním mokem byla výrazně silnější pro NfL než pro GFAP (standardizované $\beta = 0{,}647$; $p < 0{,}001$ vs. $\beta = 0{,}221$; $p = 0{,}006$). Po adjustaci na věk, pohlaví a BMI zůstal vztah silný pro NfL ($\beta = 0{,}681$; 95% CI 0,568–0,794; $p < 0{,}001$), ale pouze slabý pro GFAP ($\beta = 0{,}252$; 95% CI 0,075–0,429; $p = 0{,}005$). Ve společném souboru byl rozdíl mezi adjustovanými koeficienty 0,331 (bootstrapový 95% CI 0,145–0,538). Přidání albuminového kvocientu výsledky podstatně nezměnilo a jeho hlavní efekt ani interakce s likvorovým markerem nebyly významné. Věk, pohlaví ani BMI sílu žádného vztahu nemodifikovaly.

Závěr: Sérové NfL odráží likvorové NfL výrazně lépe, než sérové GFAP odráží likvorové GFAP. Rozdíl nebyl vysvětlen věkem, pohlavím, BMI ani albuminovým kvocientem, což podporuje odlišnou kompartmentovou kinetiku obou biomarkerů.

Tato práce byla podpořena Ministerstvem zdravotnictví České republiky, institucionální podporou nemocničního výzkumného projektu (MH ČR – DRO – VFN64165), projektem Ministerstva zdravotnictví České republiky (NU22-04-00193), programem Cooperatio Univerzity Karlovy v oblasti neurověd a DIAG, projektem BBMRI_CZ LM2023033, projektem DRO GUH 64165 a nadačním fondem ReMuS.

MR fenotypy roztroušené sklerózy

Peka M.[1], Denissen S.[2], Kudrna M.[3], Horáková D.[1,4], Kubala Havrdová E.[1], Krásenský J.[3], Vaněčková M.[3], Van Schependom J.[2], Nagels G.[2], Uher T.[1]

[1] Centrum pro roztroušenou sklerózu, Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze, ČR

[2] AIMS Lab, Centrum pro Neurovědy, UZ Brussel, Vrije Universiteit Brussel, Brusel, Belgie

[3] MR oddělení, Radiodiagnostická klinika 1. LF UK a VFN v Praze

[4] ReMuS, Registr pacientů s roztroušenou sklerózou v České republice, Praha, ČR

Úvod: S rostoucí dostupností vysoce účinné imunomodulační léčby je identifikace biologicky relevantních fenotypů RS zásadní pro predikci progrese onemocnění a personalizovanou léčbu.

Cíle: Identifikovat a validovat datově řízené, individuální fenotypy založené na MR u pacientů s RS.

Metody: Analyzovali jsme 12 899 MR vyšetření získaných na 3T přístroji a 9473 MR vyšetření získaných na 1,5T přístroji od celkem 2 295 pacientů. Segmentace tkání a lézí byla provedena pomocí softwaru icobrain na 3D T1 vážených a 3D FLAIR sekvencích a poskytla 17 volumetrických ukazatelů, zahrnující regionální objemy mozku, objemy lézí a průřezové plochy horní krční míchy (MUCCA). Směsi Gaussových rozdělení definovaly stadia abnormality pro ordinální model Subtype and Stage Inference (SuStaIn). Shlukování a stadia byla provedena ze vstupních vyšetření trénovací kohorty (70 % dat). Model byl křížově validován a ohodnocen longitudinální stabilitou subtypů. Analýzy přežití byly provedeny pomocí adjustovaných Andersen-Gill modelů.

Výsledky: Byly zvoleny modely se třemi subtypy na základě maximální věrohodnosti a longitudinální stability. Subtypy dat z 1,5T přístroje se mírně lišily v atrofii mozkového kmene, mozečku a thalamu, nárůstem objemu lézí a degenerací celkové a kortikální šedé hmoty. Analýza dat z 3T přístroje ale potvrdila obdobné trajektorie postižení a reprodukovatelnost identifikovaných subtypů. V obou kohortách byly identifikovány srovnatelné fenotypy s převahou časné neurodegenerace (první podtyp), časné akumulace lézí (druhý podtyp) a kombinovaného postižení bílé a šedé hmoty (třetí podtyp).

Druhý subtyp na datech z 1,5T přístroje byl asociován s vyšší rizikem progrese disability (CDW) (HR = 1,34; CI: 1,15–1,57; $p < 0{,}01$). Také z dat 3T MR přístroje měl druhý a třetí subtyp vyšší riziko CDW (HR = 1,23; CI: 1,07–1,41; $p < 0{,}01$) resp. (HR = 1,42; CI: 1,2–1,69; $p < 0{,}01$) než první fenotyp.

Závěry: Datově řízené modelování odhaluje reprodukovatelné a biologicky odlišné MR fenotypy u RS, které zachycují rozdílné trajektorie neurodegenerace.

Tato práce byla podpořena Ministerstvem zdravotnictví České republiky, institucionální podporou nemocničního výzkumného projektu (MH ČR –

DRO – VFN64165), projektem Ministerstva zdravotnictví České republiky (NU22-04-00193), programem Cooperatio Univerzity Karlovy v oblasti neurověd, projektem Národní ústavu pro neurologický výzkum (Program EXCELES, ID: LX22NPO5107) – financováno Evropskou unií – Next Generation EU a nadačním fondem ReMuS. Výpočetní zdroje byly poskytnuty projektem e-INFRA CZ (ID: 90254), podporovaným Ministerstvem školství, mládeže a tělovýchovy České republiky. Tato práce byla podpořena Innovative Health Initiative Joint Undertaking (JU) v rámci grantové dohody č.: 101112153 (CLAIMS). JU získává podporu z programu Evropské unie Horizont Evropa pro výzkum a inovace, COCIR, EFPIA, EuropaBio, MedTech Europe, Vaccines Europe, AB Science SA, a icometrix NV. Tato práce odráží pouze názory autora a IHI nenese odpovědnost za jakékoli využití informací, které práce obsahuje.

MRI parametry založené na AI pro predikci selhání NEDA u roztroušené sklerózy

Kožáková S.[1,2], Brodová N.[1,2], Schaffartziková T.[1,2], Hanzlíková P.[3,4], Havelka J.[4], Kušnierová P.[5,6], Veřmiřovská J.[1], Zipsová Z.[1], Vilímek D.[4,7], Hradílek P.[1,2], Volný O.[1,2], Žondra Revendová K.[1,2]

[1] Neurologická klinika FN Ostrava

[2] Katedra klinických neurověd, LF OU, Ostrava

[3] Klinika zobrazovacích metod, 2. LF UK a FNMH, Praha

[4] Ústav radiodiagnostický FN Ostrava

[5] Ústav laboratorní medicíny FN Ostrava

[6] Katedra laboratorních oborů, LF OU, Ostrava

[7] Katedra kybernetiky a biomedicínského inženýrství, Fakulta elektrotechniky a informatiky, VŠB – Technická univerzita Ostrava

Cíl: Zjistit, zda MRI parametry získané pomocí umělé inteligence zlepšují predikci selhání NEDA-3 a NEDA-4 (bez známek aktivity onemocnění) po 1 roce u pacientů s relaps-remitentní RS (RRRS).

Metody: Do této prospektivní monocentrické observační studie byli zařazeni pacienti s RRRS, kteří zahajovali nebo měnili léčbu modifikující průběh onemocnění na anti-CD20 monoklonální protilátky, S1P modulátory nebo kladribin. Účastníci absolvovali 3T MRI mozku, odběr séra a klinické vyšetření v 6měsíčních intervalech. Data z MRI byla zpracována pomocí softwaru Pixyl.Neuro.MS/BV. Prediktory selhání NEDA-3 a NEDA-4 po 1 roce byly vyhodnoceny pomocí logistické regrese.

Výsledky: Celkem bylo zařazeno 113 pacientů; 76,3 % tvořily ženy a průměrný věk byl 39,3 roku (SD 11,1). Při 1ročním sledování došlo k selhání NEDA-3 u 45 pacientů (39,5 %) a k selhání NEDA-4 u 62 pacientů (52,4 %). V univariační logistické regresi vyšší výchozí objem infratentoriálních lézí predikoval selhání NEDA-3 (OR 5,39; 95% CI 1,12–25,70) i NEDA-4 (OR 14,50; 95% CI 1,57–133,67). Po adjustaci na věk, výchozí EDSS, Z-skóre sérových lehkých řetězců neurofilament, pohlaví a léčebnou strategii zůstal objem infratentoriálních lézí nezávislým prediktorem selhání NEDA-3 (OR 12,90; 95% CI 1,83–90,86) i NEDA-4 (OR 24,14; 95% CI 2,19–265,72).

Závěr: Volumetrie infratentoriálních lézí určená pomocí AI nezávisle predikuje krátkodobou aktivitu onemocnění u RRRS a zlepšuje stratifikaci rizika selhání NEDA-3 a NEDA-4 nad rámec standardních klinických a laboratorních proměnných.

Tento výzkum byl podpořen Ministerstvem zdravotnictví České republiky – koncepční rozvoj výzkumné organizace (FNOs/2023; FNOs/2024).

Automated AI-based detection of MRI disease activity in multiple sclerosis: comparison with an expert-adjudicated AI-assisted workflow

Zondra Revendova K.[1–3], Havelka J.[4], Vilimek D.[4,5], Schaffartzikova T.[1,2], Kozakova S.[1,2], Vermirovska J.[1], Zipsova Z.[1], Hradilek P.[1,2], Volny O.[1,2], Ganesh A.[3], Hanzlikova P.[4,6]

[1] Department of Neurology, University Hospital Ostrava, Ostrava, Czech Republic

[2] Centre for Clinical Neuroscience, Faculty of Medicine, University of Ostrava, Ostrava, Czech Republic

[3] Department of Clinical Neurosciences, Hotchkiss Brain Institute, University of Calgary, Calgary, Canada

[4] Department of Radiology, University Hospital Ostrava, Ostrava, Czech Republic

[5] Department of Cybernetics and Biomedical Engineering, Faculty of Electrical Engineering and Computer Science, VSB – Technical University Ostrava, Ostrava, Czech Republic

[6] Department of Imaging Methods, Motol and Homolka University Hospital and Second Faculty of Medicine, Charles University, Prague, Czech Republic

Background: Automated MRI analysis is increasingly used in the longitudinal monitoring of multiple sclerosis (MS), yet its performance in real-world clinical workflows remains incompletely understood.

Objective: To evaluate the agreement between fully automated artificial intelligence (AI)-based detection of MRI disease activity and an expert-adjudicated AI-assisted clinical workflow in patients with relapsing-remitting MS (RRMS).

Methods: This prospective single-centre study included patients with RRMS undergoing standardized 3T brain MRI at 6-month intervals. MRI disease activity was defined as the presence of new or enlarging T2/FLAIR lesions. Agreement was evaluated using percent agreement, Gwet's AC1, and positive and negative agreement, while differences in new lesion counts were analyzed using generalized estimating equation models accounting for repeated examinations within patients.

Results: Overall, 474 MRI examinations, including 343 follow-up scans from 131 patients, were analyzed. Fully automated AI assessment classified MRI disease activity more frequently than expert-adjudicated AI-assisted assessment (11.9 vs. 6.1%; OR 2.01, 95% CI 1.40–2.89). Overall agreement was high (Gwet's AC1 0.90, 95% CI 0.86–0.94); however, positive agreement was 54.84%, whereas negative agreement was 95.51%. AI-only assessment flagged more new lesions per examination than AI-assisted assessment (IRR 2.39, 95% CI 1.36–4.19). AI-derived lesion volumes were not associated with discordant classifications.

Conclusion: Fully automated AI-only assessment classified MRI disease activity as positive more frequently than AI-assisted assessment. High overall agreement was driven predominantly by concordant negative classifications, whereas agreement on positive findings was substantially lower. Expert interpretation remains essential for borderline or potentially false-positive AI-flagged findings.

Supported by the Ministry of Health, Czech Republic - conceptual development of research organisation (FNOs/2023 and FNOs/2024).

Kombinace měření strukturální heterogenity míchy odvozená z konvenční magnetické rezonance s kvantitativním T1 mapováním zlepšuje predikci budoucí atrofie míchy u pacientů s roztroušenou sklerózou

Andělová M.[1], Uher T.[1], Krásenský J.[2], Disselhorst J.[3–5], Horáková D.[1], Havrdová E.[1], Vaněčková M.[2]

[1] Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze, ČR

[2] Radiodiagnostická klinika 1. LF UK a VFN v Praze, ČR

[3] Advanced Clinical Imaging Technology, Siemens Healthineers International AG, Lausanne, Switzerland

[4] Department of Radiology, Lausanne University Hospital and University of Lausanne, Lausanne, Switzerland

[5] LTS5, École Polytechnique Fédérale de Lausanne (EPFL), Lausanne, Switzerland

Úvod: Patologie míchy představuje jeden z hlavních faktorů progrese disability u RS. Kvantitativní T1 relaxometrie umožňuje určit rozsah mikrostrukturálního poškození míchy, zatímco konvenční MR zachycuje především větší ložiska a makroskopickou ztrátu tkáně. Strukturální heterogenita tvaru míchy odvozená z konvenční MR by mohla zachytit jiný aspekt poškození a poskytnout doplňující informaci nad rámec T1 relaxometrie. MPRAGE a MP2RAGE sekvence, běžně užívané pro strukturální zobrazení mozku, umožňují zobrazit i část krční míchy a současně poskytují kvantitativní T1 časy.

Cíl: Ověřit, zda biomarkery strukturální heterogenity krční míchy odvozené z konvenční MR zlepšují predikci budoucí ztráty objemu míchy nad rámec konvenčních MR parametrů mozku a míchy a kvantitativního T1 mapování míchy.

Metodika: 44 pacientů s časnou RS (31,8 ± 8,3 roku; 75 % žen) bylo sledováno v průměru 6,1 ± 0,8 roku. Na 3T MR byly z MP2RAGE automaticky stanoveny následující parametry: celkový objem mozku, objem mozkových ložisek, objem míchy v oblasti C1–C4, průměrná kros-sekční plocha krční míchy (MUCCA), předozadní (AP) a levopravý (LR) průměr míchy. Míšní ložiska byla manuálně segmentována v programu ITKSNAP. Biomarkery strukturální heterogenity míchy (variační koeficient, lokální a globální variabilita a nepravidelnost aj.). Kvantitativní hodnoty T1 byly získány z MP2RAGE. Predikce atrofie míchy po 2 a 6 letech byla hodnocena pomocí hierarchických regresních modelů. Relativní (relativní příspěvek proměnné k R v procentech) jsme hodnotili pomocí analýzy dominance a Johnsonových relativních vah.

Výsledky: Kvantitativní T1 relaxometrie představovala nejsilnější samostatný prediktor budoucí atrofie míchy. Přidání biomarkerů strukturální heterogenity konzistentně zvýšilo predikční schopnost všech modelů. Ve srovnání s modelem obsahujícím konvenční MR parametry a kvantitativní T1 relaxometrii vedlo přidání biomarkerů strukturální heterogenity ke zvýšení vysvětlené variability o ΔR^2 = 0,256 (Δadjustované R^2 = 0,210) pro 2letou anualizovanou atrofii míchy, o ΔR^2 = 0,138 (Δadjustované R^2 = 0,033) pro atrofii mezi roky 2–6 a o ΔR^2 = 0,196 (Δadjustované R^2 = 0,142) pro 6letou anualizovanou atrofii míchy. Analýza dominance i Johnsonovy relativní váhy opakovaně identifikovaly kvantitativní T1 jako nejsilnější biomarker, avšak parametry variability odvozené z předozadního (AP) průměru patřily mezi nejvýznamnější prediktory a převyšovaly význam absolutní MUCCA i její variability. Exploratorní logistické modely dále naznačily lepší klasifikaci pacientů v riziku atrofie míchy po zařazení biomarkerů variability.

Závěr: Z rutinní MR sekvence MP2RAGE mozku lze změřit kvantitativní i strukturální parametry krční míchy. Kvantitativní T1 relaxometrie a biomarkery strukturální heterogenity míchy odvozené z konvenční MR pravděpodobně zachycují u pacientů s časnou RS rozdílné a komplementární aspekty patologie míchy. Jejich kombinace významně zlepšuje predikci budoucí atrofie míchy. Biomarkery strukturální heterogenity by mohly představovat slibné, snadno dostupné ukazatele vhodné pro časnou stratifikaci rizika u pacientů s RS a zasluhují ověření na větších souborech, které připravujeme.

Leukodystrofie v diferenciální diagnostice progredujícího neurologického deficitu – dvě kazuistiky

Bechyňová N.[1], Matyáš D.[1,2]

[1] Neurologická klinika FN Hradec Králové

[2] LF UK, Hradec Králové

Úvod: Leukodystrofie jsou vzácná geneticky podmíněná onemocnění bílé hmoty CNS na podkladě poruchy složení, syntézy či metabolizmu myelinu. Klinická manifestace se liší u dětských a adultních forem a odvíjí se od lokalizace postižení jednotlivých nervových drah. Projevují se progredujícím neurologickým deficitem, nejčastěji ataxií, spastickou parézou, kognitivním deficitem nebo psychiatrickou symptomatikou, vzácněji se mohou vyskytovat dyskonekční syndromy, bulbární syndrom či přidružené postižení jiných orgánů.

Kazuistiky: 42letý muž anamnézou několik měsíců progredující levostranné hemiparézy a kognitivního deficitu měl na MR mnohočetná ložiska bílé hmoty s nápadnou T2 hyperintenzitou v průběhu kortikospinálního traktu a normální likvorový nález. Podání 5 g methylprednisolonu a série plazmaferéz byly bez klinického efektu. Vzhledem k postupnému zhoršování stavu bylo doplněno genetické vyšetření s průkazem heterozygotní mutace v genu *CSF1R*, způsobující difuzní leukoencefalopatii se sferoidy. U 50leté ženy s iniciální diagnózou progresivní formy RS, MR obrazem objemných ložisek bílé hmoty supratentoriálně i infratentoriálně, a normálním likvorovým nálezem byla vzhledem k atypicky rychlé progresi klinického stavu přehodnocena diagnóza a zahájeno komplexní genetické vyšetření zaměřené na leukodystrofie, jehož výsledek očekáváme v létě.

Závěr: Cílem sdělení je upozornit na nutnost zvažovat leukodystrofie v diferenciální diagnostice progredujících neurologických syndromů v dospělosti, zejména u pacientů s atypickým klinickým průběhem, rozsáhlým postižením bílé hmoty, negativním likvorovým nálezem a nedostatečnou odpovědí na protizánětlivou léčbu.

Konec rychlosti zpracování informací? Nová neuropsychologická měřítka vyšetření kognice u roztroušené sklerózy

Bezemková K.[1], Brož T.[1,2], Cápalová E.[1,3], Horáková D.[1], Rusz J.[4], Leavitt V.[5], Uher T.[1], Motýl J.[1]

[1] *Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze, ČR*

[2] *Katedra psychologie, Filozofická fakulta, UK, Praha, ČR*

[3] *Katedra psychologie, Pedagogická fakulta, UK, Praha, ČR*

[4] *Katedra teorie obvodů, Fakulta elektrotechnická ČVUT v Praze, ČR*

[5] *Cognitive Neuroscience Division, Department of Neurology, Columbia University Irving Medical Center, New York, USA*

Úvod: RS je heterogenní onemocnění s celou škálou možných symptomů. Širší dostupnost a včasné nasazování moderní biologické léčby projevy RS modulují, vč. snižování počtu relapsů. Absence relapsů ale nemusí znamenat zastavení progrese onemocnění. V tomto kontextu je pak diskutována i proměna neurokognitivních symptomů RS vlivem moderní léčby. Některé studie reportují zlepšení lidí s RS v oblasti rychlosti zpracování informací, ale přetrvávající obtíže v oblastech paměťových a řečových funkcí.

Metody: Analyzovaná data jsou pilotním výzkumem v rámci právě probíhající studie SmartBioMS realizované za spolupráce VFN a ČVUT v Praze. Analyzována byla pilotní data od 26 lidí s RS (průměrný věk = 52,7 ± 9,6, medián EDSS = 3,35 (1,5–6), délka trvání nemoci = 22,5 ± 9,4). Participanti podstoupili komplexní vyšetření zahrnující sběr neurologických, neuropsychologických, radiologických a řečových dat. Současná analýza přináší předběžná data o výkonu v neuropsychologické části vyšetření, vč. nových řečových a paměťových měřítek Language Memory Test (LMT) a Multiple Sclerosis Naming Task (MSNT). Analýza zahrnuje přehled měřítek centrální tendence pro jednotlivé testy a Spearmanovu korelaci s tíží onemocnění.

Výsledky: Zatímco klasická měřítka kognice z baterie BICAMS (Brief International Cognitive Assessment for MS) nedosáhla významných korelací ani s EDSS, ani s délkou trvání onemocnění, nově testovaná měřítka zachycují tendence naznačující jejich blízký vztah s tíží onemocnění měřenou pomocí EDSS (MSNT efektivnost: $\rho = 0,45$, $p = 0,03$; LMT rychlost pojmenování 1: $\rho = 0,53$, $p = 0,01$; LMT rychlost pojmenování 2: $\rho = 0,51$, $p = 0,02$).

Závěr: Předběžné výsledky poukazují na možnou citlivost nových měřítek rychlosti pojmenování jakožto citlivých indikátorů tíže onemocnění. Na tato data je potřeba navázat další analýzou, vč. srovnání se zdravou normativní kohortou a např. s výsledky rezonančních dat. V současnosti víme, že mezi měřítky fyzické disability a kognice u RS jsou vztahy spíše volné. Současně analyzovaný soubor je také relativně malý. Prezentované výsledky ale poukazují na smysluplnost dalšího zkoumání těchto parametrů.

Využití telemonitoringu v podpoře pohybové aktivity u osob s časnou roztroušenou sklerózou

Grosserová B.[1,2], Větrovská R.[2–4], Novotná K.[1,2,5]

[1] *Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd 1. LF UK a VFN v Praze*

[2] *MSrehab z. s., Praha*

[3] *Vysoká škola tělesné výchovy a sportu Palestra, Praha*

[4] *Ústav tělovýchovného lékařství 1. LF UK a VFN v Praze*

[5] *Klinika rehabilitačního lékařství 1. LF UK a VFN v Praze*

Úvod: Osoby s RS vykazují nižší úroveň pohybové aktivity již v časných stadiích onemocnění, což může negativně ovlivnit jejich fyzickou zdatnost i dlouhodobou funkční prognózu. Včasná podpora pravidelného pohybu a vytváření zdravých pohybových návyků proto představuje důležitou součást komplexní péče. Jedním z perspektivních nástrojů pro dlouhodobou podporu adherence k pohybové aktivitě je telemonitoring.

Metodika: Do pilotní studie byli zařazeni nově diagnostikovaní pacienti s RS (délka onemocnění ≤ 3 roky, Expanded Disability Status Scale (EDSS) ≤ 3), kteří byli rozděleni do experimentální a kontrolní skupiny. Experimentální skupina absolvovala 12týdenní chůzový program s pravidelnými online konzultacemi, zatímco kontrolní skupina byla bez intervence. Primárním cílem studie bylo zhodnotit změny úrovně fyzické zdatnosti a pohybové aktivity pomocí spiroergometrického vyšetření (VO_2max) a dotazníku Godin Leisure-Time Exercise Questionnaire (GLTEQ). Sekundárně byly hodnoceny změny funkčních parametrů chůze pomocí Six-Minute Walk Testu (6MWT) a Timed 25-Foot Walk (T25FW) a míra únavy prostřednictvím Fatigue Severity Scale (FSS).

Výsledky: Celkem bylo do studie zapojeno 34 pacientů s RS. V experimentální skupině bylo 24 pacientů (17 žen, 7 mužů) ve věku ± 37,8 (SD 7,7) roku. Kontrolní skupinu tvořilo 10 pacientů (7 žen, 3 muži) ve věku ± 36,7 (SD 7,4) roku. Po 12 týdnech došlo k obdobnému zvýšení VO_2/kg v experimentální (+ 0,66 ml/kg/min) i kontrolní skupině (+ 1,11 ml/kg/min). Ve srovnání s kontrolní skupinou vykázala experimentální skupina vyšší úroveň pohybové aktivity dle GLTEQ (+11,5 vs. −3,8 bodu) a výraznější snížení únavy dle FSS (−5,0 vs. +1,3 bodu). Ve funkčních testech chůze (6MWT, T25FW) nebyly mezi skupinami zjištěny významnější rozdíly.

Závěr: Telemonitorovaný chůzový program nevedl k významnějším změnám ve fyzické zdatnosti ani funkčních parametrů chůze. Přispěl však ke zvýšení úrovně pohybové aktivity a ke snížení únavy u pacientů s časnou RS. Výsledky naznačují, že telemonitoring může představovat vhodný nástroj pro podporu pravidelné pohybové aktivity, přestože k ovlivnění aerobní kapacity bude pravděpodobně zapotřebí intenzivnější tréninková intervence.

Nespecifický nález, radiologicky izolovaný syndrom nebo preklinická RS?

Hladíková M.[1], Šrotová I.[1], Kočica J.[1], Petrlová M.[2], Štourač P.[1]
[1] *Neurologická klinika LF MU a FN Brno*
[2] *LF MU, Brno-Bohunice*

Úvod: Na kongresu ECTRIMS 2024 byla představena revidovaná McDonaldova kritéria pro diagnostiku RS. Přinesla s sebou nejen změny týkající se implantace nových diagnostických biomarkerů, ale především koncept RS kontinua. Za specifických podmínek umožňují stanovit diagnózu RS i u klinicky asymptomatických jedinců, pracují s diagnostickými jednotkami radiologicky izolovaným syndrom (RIS) a preklinická RS.
Cíl: Na souboru kazuistik demonstrovat výsledky retrospektivní aplikace McDonald kritérií 2024 u pacientů došetřovaných pro podezření na RS, kteří avšak v době vstupního vyšetření nenaplnili tehdy platná diagnostická kritéria.
Metodika: Retrospektivně byly analyzovány výsledky klinických nálezů, vyšetření mozkomíšního moku, MR, evokovaných potenciálů a další dostupná paraklinická vyšetření u pacientů odeslaných do RS centra se suspekcí na demyelinizační onemocnění, kteří však v době vyšetření nenaplnili tehdejší diagnostická kritéria pro RS. U všech byla aplikována McDonald kritéria 2024 a posouzena možnost zařazení do diagnostických jednotek RIS, preklinická/klinická RS. Současně byly hodnoceny zdokumentované potenciální prodromální projevy onemocnění a rizikové faktory klinické konverze u asymptomatických jedinců.
Výsledky: Většina těchto pacientů by naplnila současná diagnostická kritéria RIS/RS. U většiny byly dohledatelné prodromální projevy, a to nejčastěji bolesti hlavy a přechodné poruchy vizu.
Závěr: Některé asymptomatické pacienty, u kterých byla následně RS potvrzena rozvojem typických klinických příznaků, by bylo možné dnes již diagnostikovat jako pacienty s RS či RIS a po zhodnocení rizikových faktorů cestou RL žádat o úhradu biologické léčby, jež by mohla předejít případné klinické konverzi.

Multidimenzionálne hodnotenie únavy pri relaps-remitujúcej forme sclerosis multiplex

Kováčiková N.[1], Kotúľová L.[2], Grendár M.[2], Kurča E.[1], Kantorová E.[1]
[1] *Neurologická klinika JLF UK a UN Martin*
[2] *Biomedicínske centrum JLF UK Martin*

Úvod: Únava patrí medzi najčastejšie a najviac invalidizujúce symptómy sclerosis multiplex (SM). Jej hodnotenie je náročné, pretože je ovplyvnené viacerými klinickými a psychosociálnymi faktormi vrátane neurologického postihnutia, nálady, kvality života a porúch spánku. Cieľom práce bolo komplexne zhodnotiť únavu a súvisiace symptómy u pacientov s relaps-remitujúcou formou sclerosis multiplex (RRSM) pomocou viacerých dotazníkov.
Metodika: Do štúdie bolo zaradených 101 náhodne vybraných pacientov s RRSM a 101 zdravých kontrol zodpovedajúcich vekom, pohlavím a vzdelaním. Účastníci vyplnili slovenské verzie dotazníkov Fatigue Severity Scale (FSS), Fatigue Impact Scale (FIS), Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS), Epworth Sleepiness Scale (ESS) a RAND-36. U pacientov s RRSM boli zaznamenané hodnoty Expanded Disability Status Scale (EDSS), výskyt relapsu a nálezy z posledného MRI mozgu. Analýza dát bola realizovaná pomocou multivariabilnej robustnej regresie.
Výsledky: Analyzované boli údaje od 101 pacientov s RRSM a 101 zdravých kontrol. Pacienti s RRSM vykazovali signifikantne vyššie skóre únavy podľa FSS (3,91 vs. 3,09; p = 0,0001), vyšší dopad únavy podľa FIS (1,50 vs. 1,14; p = 0,000017) a vyššie skóre úzkosti a depresie podľa HADS (1,50 vs. 0,75; p < 0,001). Súčasne dosahovali nižšie skóre vitality v dotazníku RAND-36 (59,6 vs. 67,0; p = 0,0029). Vyššie skóre FSS bolo asociované so ženským pohlavím a výrazne narastalo pri EDSS ≥ 4,0. Skóre FIS bolo primárne ovplyvnené stupňom neurologického postihnutia, najmä pri EDSS ≥ 4,0. Vyššie skóre HADS sa pozorovalo u žien a súviselo s dĺžkou trvania ochorenia, pričom najvyššie hodnoty boli zaznamenané pri miernej až stredne závažnej disabilite (EDSS 1,5–3,5).
Záver: Kombinácia viacerých dotazníkov umožňuje zachytiť rozdielne, navzájom sa dopĺňajúce aspekty únavy pri RRSM. Tento prístup poskytuje komplexnejší pohľad na skúsenosť pacienta a môže prispieť k presnejšiemu hodnoteniu únavy vo výskume aj v klinickej praxi.
Práca bola podporená grantom UK/1027/2026. (ClinicalTrials.gov ID: NCT07025122).

Postoje pacientů s roztroušenou sklerózou k nadváze a obezitě: pilotní dotazníková studie

Leberová A.[1], Šrotová I.[2,3], Vejrychová S.[1,2], Adamová B.[2,3], Rous M.[4], Vachová M.[5,6], Hradílek P.[7], Horáková D.[6], Kubala Havrdová E.[6]
[1] *Gymnázium Matyáše Lercha, Brno*
[2] *Neurologická klinika FN Brno*
[3] *LF MU, Brno*
[4] *Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc*
[5] *Neurologické oddělení, Krajská zdravotní, nemocnice Teplice*
[6] *Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze*
[7] *Neurologická klinika LF OU a FN Ostrava*

Úvod: RS je chronické autoimunitní onemocnění s prvky neurodegenerace. Na rozvoj a průběh onemocnění mají vliv genetické a environmentální faktory. Jedním z modifikovatelných rizikových faktorů je zvýšená tělesná hmotnost, která je spojována s vyšším rizikem RS i nepříznivějším průběhem onemocnění (vyšší aktivitou choroby, rychlejší progresí disability), horší kvalitou života a možným snížením odpovědi na léčbu. Míra informovanosti pacientů s RS o těchto souvislostech však dosud nebyla dostatečně popsána. Cílem studie je zhodnotit postoje a subjektivní vnímání rizik nadváhy a obezity u pacientů s RS.
Metodika: Jedná se o anonymní multicentrickou dotazníkovou studii. Byl vytvořen krátký strukturovaný dotazník, který byl nabídnut pacientům 4 center pro léčbu demyelinizačních onemocnění v ČR. V rámci pilotní fáze studie bylo zařazeno celkem 165 pacientů s RS (74,5 % žen, průměrný věk 47,2 ± 10,8 roku).
Výsledky: Normální hmotnost mělo 61 (37,0 %) pacientů, podváhu měli 2 pacienti (1,2 %), nadváhu (BMI 25,0 až 29,9) mělo 57 pacientů (34,5 %)

a obezitu (BMI 30 a více) 45 pacientů (27,3 %). 32,7 % pacientů vnímalo svoji hmotnost jako přiměřenou, většina (61,2 % pacientů) vnímala svoji hmotnost jako zvýšenou (mírně vyšší 34,5 %, výrazně vyšší 26,7 %). 69,1 % pacientů by rádo svoji hmotnost v následujících měsících zredukovalo. Za nejvíce omezující faktor, který pacientům brání v redukci tělesné hmotnosti pacienti, byla udávána únava. 73,9 % pacientů uvedlo, že se jim dosud nikdo nevěnoval v rámci tématu hmotnosti u RS. Pacienti by nejvíce uvítali informace k tomuto tématu přímo od lékaře RS centra (65,2 % pacientů). Při redukci váhy by preferovali nejvíce pohybový plán přizpůsobený RS, konzultaci nutričního terapeuta, informace o zdravé stravě a podporu psychologa.

Závěr: Pilotní studie přináší první data o postojích a vnímání rizik nadváhy a obezity u pacientů s RS a o informačních potřebách v této oblasti. Výsledky mohou podpořit cílenou efektivní edukaci.

Možnosti manažmentu spasticity u pacientov so sclerosis multiplex

Lisá K.[1,2], Meluš J.[1,2], Brauneckerová R.[1,3], Lisá I.[1,2], Valkovič P.[1,2]

[1] *LF UK, Bratislava*

[2] *II. neurologická klinika LFUK a UNB*

[3] *Oddelenie fyziatrie, balneológie a liečebnej rehabilitácie UNB Kramáre*

U sclerosis multiplex (SM) ako zápalovo-neurodegeneratívneho ochorenia CNS dochádza ku vzniku demyelinizačných ložísk v mozgu a mieche. Dochádza tak k narušeniu nielen kortikospinálnej dráhy, ale aj rovnováhy medzi inhibičnými a facilitačnými descendentnými dráhami retikulospinálneho systému, čo vedie k hyperexcitabilite spinálnych reflexných okruhov. Týmto mechanizmom vzniká spasticita. Tento príznak sa podľa štúdií vyskytuje u 60–84 % pacientov s SM v priebehu ich ochorenia, prevažne v neskorších štádiách. Spasticita sa prejavuje mnohými spôsobmi, vrátane svalových spazmov, zvýšeného odporu pri pasívnom naťahovaní svalu a subjektívnym pocitom stuhnutosti až bolesti. Tieto prejavy významne prispievajú k celkovej disabilite pacientov s SM a znižujú kvalitu ich života. Preto je dôležité spasticitu správne identifikovať a vybrať vhodnú metódu jej liečby. Spasticita môže postihovať svaly v rôznych častiach tela, čo robí jej hodnotenie a kvantifikáciu náročnými. Heterogenita klinických prejavov spasticity si vyžaduje individualizovaný terapeutický prístup, pričom kombinácia farmakologických, rehabilitačných a neuromodulačných metód umožňuje optimalizovať liečbu pre každého pacienta. Cieľom liečby spasticity je zlepšiť mobilitu a obratnosť, dosiahnuť fyziologické pohybové vzorce, zmierniť bolesť, uľahčiť ošetrovateľskú starostlivosť a predchádzať komplikáciám vo forme kontraktúr. V praxi je väčšinou prvou voľbou fyzioterapia a farmakoterapia preparátmi ako baklofén a tizanidine, avšak niektorí pacienti túto liečbu nemusia tolerovať. Najčastejšími limitujúcimi nežiaducimi účinkami baklofénu a tizanidínu sú ospalosť, únava a svalová slabosť, pri tizanidíne navyše hypotenzia a hepatotoxicita, pri baklofén riziko abstinenčného syndrómu pri náhlom vysadení. Pri fokálnej spasticite je používané aplikovanie botulotoxínu typu A do vybraných svalov. Hlavnými limitáciami liečby botulotoxínom A sú dočasný účinok vyžadujúci opakované aplikácie, obmedzené využitie pri generalizovanej spasticite a riziko lokálnej svalovej slabosti. V posledných rokoch sa zvažuje aj možnosť ovplyvnenia spasticity centrálnou neuromoduláciou pomocou repetitívnej transkraniálnej magnetickej stimulácie, ktorá na rozdiel od aplikácie botulotoxínu je neinvazívna. Na našej klinike v súčasnosti prebieha pilotný výskum zameraný na využitie repetitívnej transkraniálnej magnetickej stimulácie v liečbe spasticity u pacientov s SM a veríme, že prvé povzbudivé výsledky budeme môcť predstaviť odbornej verejnosti.

Progresivní multifokální leukoencefalopatie jako prvotní oportunní infekce u pacienta s AIDS

Miklušová M., Zimek D.

Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc

Úvod: Progresivní multifokální leukoencefalopatie (PML) je vzácné demyelinizační onemocnění centrálního nervového systému způsobené reaktivací JC viru při poruše buněčné imunity. Nejčastěji se vyskytuje u pacientů s pokročilou HIV infekcí, zpravidla jako její pozdní komplikace. Prezentujeme případ 46letého dosud chronicky neléčeného muže, u něhož byla PML první klinicky manifestní oportunní infekcí a vedla k diagnóze AIDS.

Kazuistika: Pacient byl přijat pro měsíc progredující poruchu zraku s levostrannou homonymní hemianopsií, následně vzniklé vertigo, nestabilitu s pády, těžkou parézu a dystaxii levé horní končetiny a senzitivní obtíže dolních končetin. CT mozku prokázalo hypodenzní ložisko vpravo parietálně, původně hodnocené jako možný expanzivní proces. MR mozku zobrazila mapovitou T2/FLAIR hyperintenzní lézi bílé hmoty vpravo parietálně, šetřící kortex a bez charakteru vazogenního edému, s vysokým podezřením na PML. Diagnóza byla potvrzena průkazem vysokého počtu kopií DNA JCV v mozkomíšním moku. Následné vyšetření odhalilo dosud nediagnostikovanou HIV infekci s vysokou virovou náloží a hlubokou CD4+ lymfopenií (45 buněk/μl; 5 %), odpovídající stadiu AIDS C3. Pacient byl přeložen k zahájení antiretrovirové terapie, navzdory léčbě však neurologický deficit dále progredoval.

Závěr: Kazuistika ukazuje, že PML může být prvním projevem pokročilé HIV infekce i bez předchozích typických oportunních infekcí či systémových příznaků. U subakutně progredujícího multifokálního postižení CNS s atypickým nálezem v bílé hmotě je nutné časně zvažovat PML, provést PCR JCV v likvoru a cíleně pátrat po příčině imunodeficitu vč. HIV.

NEUROINTENZIVNÍ PÉČE

Reálná praxe neuroprognostifikace u pacientů s posthypoxickou encefalopatií

Kemlink D., Dušek P., Slovák M.
Centrum klinických neurověd, Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze

Posthypoxická encefalopatie je vážný stav způsobený poruchou oxygenace mozkové tkáně, nejčastěji v nemocniční praxi jako důsledek kardiopulmonální resuscitace. U pacientů, kteří po inzultu nenabydou vědomí, má být optimálně 72 h od obnovení normotermie provedeno při pokusu o odtlumení neurologické vyšetření, kdy pro nepříznivou prognózu je podmínkou absence lokalizované reakce na horních končetinách, dále jsou zásadní korneální reflexy, fotoreakce a přítomnost časného myoklonického státu (do 72 h). Dále je vhodné zobrazovací vyšetření mozku min. 48 h od inzultu, opakované měření hladin neuron-specifické enolázy (NSE), provedení EEG optimálně mezi 48.–72. h a ev. i provedení SSEP (ty však v této práci hodnoceny nebyly). Pomocí parametrů vycházejících z těchto vyšetření, tedy negativních prognostických faktorů, je možné odhadnout prognózu pacientů a stratifikovat účelnost terapie. V roce 2020 byla dokončena studie TTM2, která přehodnotila přístup k terapeutické hypotermii u pacientů po srdeční zástavě a nastavila formálně kritéria pro vyslovení podezření na nepříznivou prognózu. V této práci hodnotíme konečný osud pacientů, kteří v naší nemocnici od začátku roku 2020 podstoupili po kardiopulmonální resuscitaci výše uvedená vyšetření. Celkem bylo vyšetřeno 191 pacientů, z toho 133 mužů a 58 žen, průměrný věk byl 59,0 roku, SD 15,3 roku, bez významného rozdílu mezi pohlavími. Smrt mozku vykazovalo 25 pacientů. Z 66 pacientů, kteří nabyli vědomí, měl jeden difuzní otok na CT, tři časný myoklonický status a šest vysokou hladinu NSE. Z 69 pacientů s více než dvěma negativními prognostickými faktory (ale bez známek smrti mozku), 20 bylo přesunuto na NIP, 47 zemřelo v naší nemocnici, zbylí 2 byli přesunuti do intenzivní péče jiné nemocnice. Z našeho průzkumu vyplývá, že posthypoxická encefalopatie má vysokou mortalitu i morbiditu a neuroprognostifikace pomáhá časně selektovat pacienty s nepříznivou prognózou. Naopak se potvrdilo, že je nadále důležité multimodalitní hodnocení, protože izolované negativní prognostické faktory mohou být přítomny i u pacientů s dobrou prognózou.

Anti-Ma2 encefalitida s falešnou lokalizací primárního tumoru

Ševčíková I.[1], Všianský V.[1], Štefela J.[1], Hendrych M.[2], Weiss V.[1], Čundrle I.[3], Volčík A.[3], Šrámek V.[3], Doležalová I.[1]
[1] I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně, člen ERN EpiCARE, Brno
[2] Anesteziologicko-resuscitační klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně
[3] I. ústav patologie LF MU a FN u sv. Anny v Brně

Úvod: Anti-Ma2 encefalitida je vzácný paraneoplastický neurologický syndrom, typicky asociovaný s testikulárními tumory u mladých mužů. Vyznačuje se těžkým postižením limbického systému, diencefala a mozkového kmene.

Kazuistika: Prezentujeme případ pacienta přijatého pro rozvoj těžké encefalopatie, parézy pohledu vzhůru, dysfonie a kvadrupyramidového syndromu. MR mozku prokázala zánětlivé hyperintenzity v oblasti obou hipokampů a mediálních temporálních laloků. Zjištěna byla pozitivita anti-Ma2 protilátek. Vstupní onkoscreening (PET/CT, CT trupu, USG skrota, onkomarkery) byl negativní. I přes včasnou imunoterapii (IVIG) docházelo k progresi stavu do anartrie, oboustranné internukleární oftalmoplegie a k respiračnímu selhání s nutností dlouhodobé umělé plicní ventilace. Průběh na NIP/ARK byl protrahovaný, komplikovaný těžkou dysautonomií, apnoickými pauzami při paréze bránice a rekurentními respiračními i močovými infekcemi. Pro farmakorezistenci byla terapie eskalována o intratékální metotrexát, cyklofosfamid a následně o natalizumab, po kterém došlo k mírnému zlepšení motoriky končetin. Kontrolní MR mozku prokázala regresi zánětlivých změn. Provedena pravostranná orchiektomie pro suspektní nález na PET a UZ, bez detekce nádorových buněk. Vzhledem k vysokému podezření na okultní neoplazii byla s odstupem několika měsíců provedena levostranná orchiektomie, kde definitivní histologie potvrdila seminom varlete.

Závěr: Kazuistika demonstruje komplikovaný průběh anti-Ma2 paraneoplastické encefalitidy s refrakterností na standardní imunoterapii a nutností dlouhodobé intenzivní péče. Zároveň podtrhuje nezbytnost opakovaného onkoscreeningu (vč. naslepo provedené orchiektomie) u suspektních případů, neboť odstranění primárního tumoru zůstává pro prognózu pacienta klíčové.

NEUROOFTALMOLOGIE

Když papiledém není idiopatická intrakraniální hypertenze: kazuistika nově diagnostikované koinfekce HIV a neurosyfilis

Mede K., Strýček O.
I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně

Úvod: Syfilis je infekční onemocnění s variabilním klinickým obrazem vč. postižení nervového systému. Neurosyfilis může imitovat řadu neurologických jednotek a jeho diagnostika bývá obtížná, zejména u pacientů se současnou HIV infekcí. Prezentujeme případ pacienta s neurooftalmologickou a neurootologickou manifestací vedoucí k odhalení dosud nediagnostikované koinfekce.
Kazuistika: 36letý pacient byl přijat na neurologickou kliniku pro 4 měsíce progredující poruchu vizu s temporálním výpadkem zorného pole bilaterálně, tinnitus a bilaterální poruchu sluchu. Neurologické vyšetření prokázalo bilaterální percepční hypakuzi výraznější vlevo, hyperreflexii v kvadrudistribuci a hraničně váznoucí anteflexi šíje. Oftalmologicky byl přítomen oboustranný edém papil n. optici s rozšířením slepé skvrny vlevo. MR mozku, orbit a selly neprokázala patologii vysvětlující klinický stav. Vyšetření likvoru neprokázalo pleocytózu s normální celkovou bílkovinou, normálním otevíracím tlakem a negativním PCR vyšetřením. Izoelektrická fokusace prokázala oligoklonální intrathékální syntézu IgG za současné přítomnosti zrcadlového obrazu v likvoru i v séru (typ 3 dle klasifikace OCB, „more than pattern"). ORL vyšetření potvrdilo středně těžkou bilaterální percepční hypakuzi, BAEP a VEP byly v normě. V rámci diferenciální diagnostiky byla doplněna sérologie s průkazem aktivní syfilitické infekce (RPR 1 : 128, pozitivní treponemové testy) a současné reaktivity HIV. Dermatovenerologické vyšetření bylo bez patologického nálezu. V Národní referenční laboratoři byla potvrzena infekce HIV-1 a sekundární syfilis s postižením CNS. Pacient byl k cílené léčbě přeložen na infekční kliniku.
Závěr: Kazuistika zdůrazňuje nutnost zvažovat syfilis a HIV infekci v diferenciální diagnostice pacientů s kombinací neurooftalmologických a neurootologických příznaků, a to i při absenci typického zánětlivého nálezu v likvoru a bez strukturální patologie na zobrazovacích metodách.

Kvantitatívna analýza plynulých sledovacích očných pohybov a sakád pri roztrúsenej skleróze

Skáčik P.
Neurologická klinika JLF UK a UNM, Martin

Úvod: RS je chronické zápalové a neurodegeneratívne ochorenie centrálneho nervového systému, ktoré je často spojené s poruchami zraku a okulomotoriky. Kvantitatívna analýza očných pohybov predstavuje neinvazívnu metódu hodnotenia dysfunkcie centrálneho nervového systému nad rámec konvenčných zobrazovacích vyšetrení, avšak diagnostická a prediktívna hodnota okulomotorických parametrov zatiaľ nie je dostatočne objasnená.
Ciele: Cieľom tejto štúdie bolo porovnať gain hladkého sledovania (smooth pursuit gain) a parametre reflexných sakád (latencia, rýchlosť a presnosť) medzi pacientmi s RS a zdravými kontrolami a zhodnotiť ich schopnosť rozlišovať medzi prítomnosťou a neprítomnosťou ochorenia.
Metódy: Do tejto prierezovej štúdie bolo zaradených 46 klinicky stabilných pacientov s RS (EDSS ≤ 6,5) a 46 vekovo a pohlavne zodpovedajúcich zdravých kontrol. Okulomotorické funkcie boli hodnotené pomocou videonystagmografie za štandardizovaných podmienok. Rozdiely medzi skupinami v horizontálnych a vertikálnych smeroch pohľadu boli analyzované pomocou lineárnych zmiešaných modelov. Na posúdenie diskriminačnej schopnosti okulomotorických parametrov boli použité modely náhodného lesa (random forest), vrátane analýzy dôležitosti premenných pomocou permutácie a analýzy ROC kriviek.
Výsledky: Pacienti s RS vykazovali významne znížený gain hladkého sledovania vo väčšine horizontálnych aj vertikálnych smerov v porovnaní so zdravými kontrolami. Latencia sakád bola významne predĺžená vo všetkých testovaných smeroch pohybu. Rýchlosť sakád vykazovala selektívne poruchy v určitých smeroch, čo zodpovedalo subtílnemu postihnutiu mediálneho pozdĺžneho zväzku (medial longitudinal fasciculus; MLF), zatiaľ čo presnosť sakád sa medzi skupinami významne nelíšila. Model náhodného lesa kombinujúci parametre hladkého sledovania a sakád dosiahol iba strednú diskriminačnú schopnosť pri rozlišovaní pacientov s RS od kontrol (AUC = 0,694), pričom najvýznamnejším klasifikačným parametrom bola latencia sakád.
Záver: Kvantitatívne hodnotenie očných pohybov odhalilo rozsiahle okulomotorické abnormality u pacientov s RS, najmä znížený gain hladkého sledovania a predĺženú latenciu sakád. Hoci celková diskriminačná presnosť okulomotorických parametrov bola obmedzená, výsledky podporujú ich potenciálne využitie ako doplnkových markerov dysfunkcie CNS. Na objasnenie ich klinického významu a prognostickej hodnoty sú potrebné ďalšie longitudinálne a multimodálne štúdie.

SPÁNEK

Dynamika očních pohybů v REM spánku a emoční náboj snů u centrálních poruch s hypersomnolencí

Košťálová J.[1,2], Miletínová E.[1,3], Měrková R.[1,3], Šonka K.[2], Bušková J.[1,3]

[1] *3. LF UK, Praha*

[2] *Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze*

[3] *Národní ústav duševního zdraví, Klecany*

Úvod: Studie naznačují, že různé typy očních pohybů během REM spánku (spánek s rychlými očními pohyby; REM) – pomalé oční pohyby (SEM), izolované rychlé oční pohyby (iREM) a shluky rychlých očních pohybů (REM bursts; REMb) korelují s emočním zabarvením snového obsahu. REMb byly dále spojovány s negativně laděnou snovou mentací. Naším cílem bylo zjistit, zda se vztah mezi očními pohyby a emocemi projevuje i u centrálních hypersomnií a zda se liší mezi jednotlivými diagnostickými kategoriemi.

Metody: Pacienti s narkolepsií 1. typu (NT1, n = 20), narkolepsií 2. typu (NT2, n=20), idiopatickou hypersomnií (IH, n = 20) a zdravé kontroly (KO, n=20) podstoupili video-polysomnografii s video-okulografií. REM spánek byl hodnocen v mini-epochách (3 s) za účelem klasifikace typu očních pohybů (SEM, iREM, REMb). Zjištění byla dále vztažena k míře aktuální depresivní symptomatiky a k distribuci v průběhu noci, hodnocené pomocí škály nemocniční úzkosti a deprese (HADS).

Výsledky: Výsledky ukazují pro všechny skupiny negativní korelaci mezi mírou depresivní symptomatiky a podílem pozitivně laděného snového obsahu (podílem SEM), a negativní zabarvení snů (podílem REMb). U NT1 byl zjištěn vyšší podíl REMb ve srovnání s ostatními skupinami (NT2, IH, KO), což je v souladu s klinicky popisovanou vyšší frekvencí nočních můr a živých snů u NT1. Mezi NT2 a IH nebyl zjištěn rozdíl v profilu očních pohybů.

Závěr: Dynamika očních pohybů v REM spánku odráží emoční náboj snů nejen u poruchy chování v REM spánku, ale i u centrálních hypersomnií. Zvýšený výskyt REMb u NT1 může odrážet širší emoční dysregulaci REM spánku. Pokles negativního zabarvení snů v průběhu noci a jeho nepřímý vztah k depresivní symptomatice ukazují, že emoční zpracování v REM spánku může být modulováno aktuálním afektivním stavem. Hodnocení očních pohybů v REM spánku však pravděpodobně není vhodným diagnostickým parametrem při rozlišení jednotlivých typů hypersomnií.

Pupilometrické biomarkery autonomní dysfunkce u izolované poruchy chování v REM spánku

Křupková B.[1], Serranová T.[1], Šonka K.[1], Růžička E.[1], Slanař O.[2], Bartošová O.[2], Dušek P.[1]

[1] *Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze*

[2] *Farmakologický ústav 1. LF UK a VFN v Praze*

Úvod: Pupilární abnormality jsou častým nálezem u neurodegenerativních onemocnění. U izolované poruchy chování v REM spánku (iRBD), jako prodromální synukleinopatie, byl popsán větší bazální průměr zornic a snížená odpověď zornice na osvit, což svědčí pro časné postižení parasympatického nervového systému. Cílem studie bylo charakterizovat pupilometrické abnormality u iRBD pomocí přenosného infračerveného pupilometru.

Metodika: Do studie bylo zařazeno 60 osob s iRBD (průměrný věk 66,9 roku, SD = 9,6; 5 žen) a 48 zdravých kontrol (průměrný věk 67,0 roku, SD = 9,7; 5 žen). Po 5min adaptaci na tmu bylo provedeno pupilometrické měření pomocí přenosného infračerveného pupilometru Neuro-Light (IDMed, Francie). Z každého oka bylo získáno pět měření po stimulaci bílým světelným zábleskem o intenzitě 320 luxů a délce trvání 1 s. Pro každé oko zvlášť byly stanoveny mediánové hodnoty maximálního a minimálního průměru zornice, amplitudy konstrikce a relativní změny průměru zornice. Rychlost konstrikce a latence začátku konstrikce byly vypočteny jako medián z 10 měření obou očí. Meziskupinová srovnání byla provedena pomocí analýzy kovariance (ANCOVA) s věkem jako kovariátou.

Výsledky: Po zohlednění vlivu věku byla u pacientů s iRBD zjištěna signifikantně delší latence zornicové konstrikce ve srovnání s kontrolní skupinou (239,3 ms, SD = 34,3 ms vs. 215,6 ms, SD = 37,9 ms; p = 0,002). Na hranici statistické významnosti byla pozorována tendence ke snížené amplitudě zornicové konstrikce vyjádřené rozdílem průměru zornic (1,7 mm, SD = 0,4 mm vs. 1,8 mm, SD = 0,4 mm; p = 0,05). V ostatních sledovaných parametrech nebyly mezi skupinami prokázány statisticky významné rozdíly. Věk významně ovlivňoval většinu parametrů souvisejících s velikostí zornice.

Závěr: Pomocí pupilometrie byla u pacientů s iRBD prokázána prodloužená latence zornicové konstrikce, která odpovídá časné parasympatické dysfunkci. Význam tohoto biomarkeru u prodromální synukleinopatie bude v budoucnosti zapotřebí zhodnotit i v kombinaci s ostatními klinickými a laboratorními markery.

Validace Richards-Campbell Sleep Questionnaire vůči aktigrafii u hospitalizovaných pacientů a vztah k riziku deliria

Milata M.[1], Locihová H.[2,3], Šonka K.[1], Šusta M.[4]

[1] *Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze*

[2] *Katedra anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicíny, LF OU, Ostrava*

[3] *Katedra ošetřovatelství a porodní asistence, LF OU, Ostrava*

[4] *Proverbs a. s., Praha*

Cíl: Ověřit shodu jednotlivých položek a celkového skóre Richards-Campbell Sleep Questionnaire (RCSQ) s odpovídajícími parametry aktigrafie na standardních lůžkových odděleních a posoudit vztah subjektivních a objektivních ukazatelů spánku k riziku deliria.

Metodika: Multicentrická prospektivní observační studie probíhala na interních, chirurgických a neurologických odděleních sedmi zdravotnických zařízení v ČR. Do analýzy bylo zařazeno 133 pacientů s celkem 424 monitorovanými nocemi. Jednotlivé položky RCSQ a celkové skóre byly porovnány s nočními aktigrafickými parametry získanými přístrojem MotionWatch 8 pomocí lineárních smíšených modelů. Vztah spánkových parametrů k výskytu deliria byl hodnocen binární logistickou regresí.

Výsledky: Pacienti hodnotili spánek podle RCSQ jako spíše příznivý, zatímco aktigrafie prokázala nižší spánkovou efektivitu a vyšší fragmentaci spánku. Významná asociace byla prokázána pouze u položky hodnotící hloubku spánku, která pozitivně souvisela s podílem času bez pohybu a negativně s fragmentačním indexem. Celkové skóre

RCSQ slabě souviselo se spánkovou efektivitou a procentem skutečného spánku. Nebyla prokázána shoda subjektivně hodnocené latence usnutí ani počtu probuzení s odpovídajícími aktigrafickými parametry. Celkové skóre RCSQ nepredikovalo delirium. Vyšší aktigraficky měřená spánková efektivita byla naopak spojena s nižším rizikem deliria.

Závěr: U hospitalizovaných pacientů vykazovala vůči aktigrafii relevantní shodu především položka RCSQ hodnotící hloubku spánku. Celkové skóre RCSQ mělo omezenou validitu a nebylo vhodné k predikci deliria. Aktigraficky měřená spánková efektivita se jeví jako klinicky významný marker rizika deliria.

Spánek u funkčních motorických poruch: polysomnografické srovnání pacientů a zdravých kontrol

Nepožitek J.[1], Dostálová S.[1], Jirásek M.[1,2], Chaloupková G.[1], Forejtová Z.[1], Nováková L.[1], Rottová V.[1], Konvičná V.[1], Šonka K.[1], Edwards M. J.[3], Serranová T.[1]

[1] Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze, ČR

[2] Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství 2. LF UK a FNMH – Motol, Praha, ČR

[3] Institute of Psychiatry, Psychology and Neuroscience, King's College London, UK

Úvod: Poruchy spánku jsou u funkčních motorických poruch (FMD) časté. Překvapivě však dosud nebyly dostatečně prozkoumány objektivní koreláty poruch spánku ani jejich vztah k dalším komorbiditám, přičemž dosud není k dispozici žádná polysomnografická studie. Cílem této práce bylo zmapovat polysomnografické parametry v kontextu subjektivně hodnocených spánkových a afektivních symptomů a zdokumentovat výskyt komorbidních poruch spánku u pacientů s FMD a zdravých kontrol.

Metodika: Do studie bylo zařazeno 37 pacientů s klinicky definitivní FMD (průměrný věk [SD] 48,2 [10,6] roku) a 37 kontrol (48,6 [11,2] roku). Všichni účastníci podstoupili strukturovaný rozhovor se zaměřením na zdravotní stav a spánek, neurologické vyšetření a polysomnografii a vyplnili dotazníky hodnotící kvalitu spánku, denní spavost, depresi a úzkost.

Výsledky: V kohortě pacientů s FMD byly identifikovány specifické poruchy spánku: syndrom neklidných nohou byl přítomen u 32 % pacientů, klinicky významná obstrukční spánková apnoe u 38 % a periodické pohyby končetinami ve spánku u 8 %. Pacienti s FMD udávali horší kvalitu spánku ($p < 0,001$), vyšší míru denní spavosti ($p < 0,001$), depresivity ($p < 0,001$) a úzkosti ($p < 0,001$). Současně vykazovali delší latenci REM spánku ($p < 0,001$), nižší spánkovou efektivitu ($p = 0,012$) a vyšší podíl bdělosti během noci ($p = 0,013$). Delší spánková latence ($p = 0,030$) a nižší zastoupení REM spánku ($p = 0,027$) dosáhly nominální statistické významnosti před korekcí na vícenásobná porovnání. U pacientů s FMD subjektivně hodnocená kvalita spánku pozitivně korelovala s depresí (rho = 0,54; $p < 0,002$) a úzkostí (rho = 0,61; $p < 0,001$), zatímco subjektivní denní spavost korelovala s depresí (rho = 0,42; $p = 0,010$). Subjektivní hodnocení však nekorelovala s žádnými polysomnografickými parametry.

Závěr: Polysomnografie odhalila změny spánkové architektury u pacientů s FMD. Poruchy spánku, vč. alterací REM spánku, by měly být zohledněny v managementu FMD. Budoucí studie by měly dále objasnit roli poruch REM spánku v patofyziologii FMD.

Grantová podpora: AZV NU20-04-0332; MZ ČR–RVO–VFN64165; program Cooperatio Neurosciences, Univerzita Karlova.

Význam časných telemetrických kontrol pro dlouhodobou adherenci k léčbě přetlakem v dýchacích cestách u pacientů s poruchami dýchání ve spánku.

Pretl M., Kalaš O., Šimralová T.

Inspamed, s. r. o., Institut spánkové medicíny, Praha

Úvod: Poruchy dýchání ve spánku představují významný klinický problém spojený se zvýšenou morbiditou a zhoršenou kvalitou života. Léčba přetlakem v dýchacích cestách (PAP) patří mezi základní terapeutické postupy, její dlouhodobá účinnost je však zásadně závislá na spolupráci pacienta. V běžné klinické praxi se míra dlouhodobé adherence pohybuje kolem 50 %. Jednou z možností, jak ji podpořit, je časná telemetrická kontrola po zahájení terapie, která umožňuje včas identifikovat počáteční obtíže a cíleně na ně reagovat.

Cíl: Cílem práce je porovnat dlouhodobou adherenci a compliance u pacientů léčených PAP při standardním kontrolním režimu a při režimu doplněném o časnou telemetrickou kontrolu v prvním týdnu léčby.

Metodika: Studie porovnává dvě skupiny pacientů léčených PAP. První skupina absolvovala standardní kontrolní režim s vyšetřením po třech měsících od zahájení terapie a následně po jednom roce. U druhé skupiny byla kromě tohoto schématu zařazena časná telemetrická kontrola již v prvním týdnu léčby. Hodnoceny jsou parametry adherence a compliance – průměrná doba používání přístroje, počet dnů s dostatečným užíváním, reziduální index respiračních událostí, úniky z masky a potřeba časných intervencí.

Výsledky: Očekáváme, že zařazení časné telemetrické kontroly v prvním týdnu léčby bude spojeno s vyšší mírou dlouhodobého užívání přístroje ve srovnání se standardním kontrolním režimem. Výsledky budou vyhodnoceny porovnáním sledovaných parametrů mezi oběma skupinami.

Závěr: Časná telemetrická kontrola po zahájení léčby PAP může podpořit dlouhodobou adherenci a compliance, přispět ke zlepšení kvality života a příznivě ovlivnit související morbiditu.

Narkolepsie a idiopatická hypersomnie – latence stanovení diagnózy v období 2010–2024

Šonka K.[1], Šusta M.[2], Příhodová I.[1], Nepožitek J.[1], Ibarburu V.[1], Maurovich Horvat E.[1], Hachová T.[1], Nevšímalová S.[1], Dostálová S.[1]

[1] Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd 1. LF UK a VFN v Praze

[2] Proverbs, a. s., Praha

Cíl: Identifikace a základní charakteristika nemocných s narkolepsií typu 1 (NT1), narkolepsií typu 2 (NT2) a idiopatickou hypersomnií

(IH) diagnostikovaných v letech 2010–2024. Určení latence stanovení diagnózy od vzniku příznaků.

Metodika: Retrospektivní analýza výkazů a dokumentace v rámci kontroly kvality péče o nemocné s centrálními poruchami s hypersomnolencí.

Výsledky: Na Neurologické klinice 1. LF UK a VFN byla v období 2010–2024 nově diagnostikována NT1 u 101, NT2 u 63 a IH u 92 nemocných. Základní souborné klinické charakteristiky těchto nemocných byly shodné s nálezy v jiných souborech. Mediány stáří nemocných při začátku symptomů byly u NT1 18,0 (IQR: 14,0–27,0), u NT2 22,0 (16,0–38,5) a u IH 19,0 (15,0–33,0) roků. Medián latence stanovení diagnózy byl u NT1 5,0 (2,0–10,0), u NT2 4,0 (1,5–11,5) a u IH 5,0 (2,0–9,0) roků a vzájemně se nelišily (Kruskal-Wallis p = 0,989). 107 nemocných referovalo věk vzniku příznaků ≤ 18 let, ale jen 36,4 % z nich bylo v tomto věku diagnostikovaných. V celém souboru 256 nemocných nebyl nalezen nezávislý korelát latence stanovení diagnózy. U nemocných s NT1 diagnostické zpoždění korelovalo s latencí testu mnohočetné latence usnutí (ρ = 0,301; p = 0,003) nikoliv však se subjektivní spavostí.

Závěr: Studie ukazuje dlouhou latenci stanovení NT1, NT2 a IH a jejich obvyklý klinický profil. Začátek v dětském a adolescentním věku u velké části nemocných umocňuje významnost zjištěného diagnostického zpoždění.

TOXIKOLOGIE

Vyhoštění z ráje: když euforie končí ataxií ...a co všechno se skrývá za „normálním“ B_{12}

Kubjatková M., Šťastná D., Srpová B.
Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze

Úvod: Rekreační užívání oxidu dusného (N_2O) narůstá a stává se stále častější příčinou funkčního deficitu vitaminu B_{12} s obrazem subakutní kombinované degenerace míchy, nezřídka i s periferní neuropatií, tzv. myeloneuropatie. „Ráj“ trvá minuty, následky měsíce až roky. Diagnóza bývá opožděná, neboť pacienti expozici spontánně neudávají a sérové koncentrace B12 mohou být normální.

Kazuistika: 23letý muž, bývalý boxer, s měsíc progredující senzitivní ataxií, paresteziemi a poklesem kognice, s klinicky vyjádřeným syndromem zadních provazců. MR krční míchy prokázala dorzální intramedulární lézi C1–C5 s typickým „inverted V“ znakem. Koncentrace B_{12} byla jen hraniční při výrazné hyperhomocysteinemii. Po cílené anamnéze pacient přiznal dlouhodobou expozici N_2O. Zpočátku se zdálo, že je stanovena diagnóza i léčba – následný vývoj však přiměl přehodnotit, co lze považovat za „dostatečnou substituci“. Prezentován bude klinický a elektrofyziologický průběh, který tuto otázku rozkrývá, vč. kontrolního EMG a markerů.

Závěr: U mladého pacienta s ataxií je zásadní cíleně pátrat po expozici N_2O. Normální B_{12} diagnózu nevylučuje (citlivější je homocystein ± methylmalonát). A jak připomíná tento případ, normální hodnota neznamená zdraví a vysoká hodnota neznamená vyléčení.

ČESKÁ A SLOVENSKÁ NEUROLOGIE A NEUROCHIRURGIE

ČASOPIS ČESKÉ NEUROLOGICKÉ SPOLEČNOSTI ČLS JEP, ČESKÉ NEUROCHIRURGICKÉ SPOLEČNOSTI ČLS JEP, SLOVENSKEJ NEUROLOGICKEJ SPOLOČNOSTI SLS, SLOVENSKEJ NEUROCHIRURGICKEJ SPOLOČNOSTI SLS A ČESKÉ SPOLEČNOSTI DĚTSKÉ NEUROLOGIE ČLS JEP

REDAKCE

VEDOUCÍ REDAKTOR

prof. MUDr. Roman Herzig, Ph.D., FESO, FEAN
Neurologická klinika LF UK a FN Hradec Králové
csnn@carecomm.cz

ZÁSTUPCE VEDOUCÍHO REDAKTORA

doc. MUDr. Edvard Ehler, CSc., FEAN
Neurologická klinika FZS UP a Pardubické krajské nemocnice, a. s.
edvard.ehler@nempk.cz

SEKRETÁŘ REDAKCE

prof. MUDr. David Školoudík, Ph.D., FESO, FEAN
Neurologická klinika LF OU a FN Ostrava
skoloudik@email.cz

ZODPOVĚDNÁ REDAKTORKA

Mgr. Lucie Simonidesová
Care Comm s.r.o.
lucie.simonidesova@carecomm.cz

ČLENOVÉ REDAKČNÍ RADY

prof. MUDr. Michal Bar, Ph.D., FESO
Neurologická klinika LF OU a FN Ostrava
michal.bar@fno.cz

prof. MUDr. Aleš Bartoš, Ph.D.
Neurologická klinika 3. LF UK a FN Královské Vinohrady, Praha
ales.bartos@fnkv.cz

prof. MUDr. Josef Bednařík, CSc., FCMA, FEAN
Neurologická klinika LF MU a FN Brno
bednarik.josef@fnbrno.cz

prof. MUDr. Eva Brichtová, Ph.D.
Neurochirurgická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně
eva.brichtova@fnusa.cz

MUDr. Pavel Buchvald, Ph.D.
Neurochirurgické oddělení Neurocentra, Krajská nemocnice Liberec
pavel.buchvald@nemlib.cz

doc. MUDr. Eva Feketeová, PhD.
Neurologická klinika LF UPJŠ a UN L. Pasteura Košice
eva.feketeova@upjs.sk

prof. MUDr. Zuzana Gdovinová, PhD., FESO, FEAN
Neurologická klinika LF UPJŠ a UN L. Pasteura Košice
neurolkl.snp@unlp.sk

doc. MUDr. Jana Haberlová, Ph.D.
Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol a Homolka, Praha
jana.haberlova@fnmotol.cz

prof. MUDr. Dana Horáková, Ph.D.
Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN Praha
dana.horakova@lf1.cuni.cz

doc. MUDr. Vladimír Kaťuch, PhD., MBA
Neurochirurgická klinika LF UPJŠ a UN L. Pasteura Košice
vladimir.katuch@upjs.sk

prof. MUDr. Egon Kurča, PhD., FESO
Neurologická klinika, Jesseniova LF UK v Martine
egon.kurca@uniba.sk

prof. MUDr. Petr Marusič, Ph.D.
Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol a Homolka, Praha
petr.marusic@fnmotol.cz

prof. MUDr. Evžen Růžička, DrSc., FCMA, FEAN
Hennerova neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze
evzen.ruzicka@vfn.cz

prof. MUDr. Martin Sameš, CSc.
Neurochirurgická klinika Masarykovy nemocnice, Ústí nad Labem
martin.sames@mnul.cz

prof. MUDr. Štefan Sivák, PhD.
Neurologická klinika Jesseniovy LF UK a UN Martin
sivakste@gmail.com

prof. MUDr. Martin Smrčka, Ph.D., MBA
Neurochirurgická klinika LF MU a FN Brno
msmrcka@med.muni.cz

prof. MUDr. Juraj Šteňo, DrSc.
Neurochirurgická klinika LF UK a UN Bratislava
juraj.steno@fmed.uniba.sk

prof. MUDr. Ivana Štětkářová, CSc., MHA, FEAN
Neurologická klinika 3. LF UK a FN Královské Vinohrady, Praha
ivana.stetkarova@lf3.cuni.cz

prof. MUDr. Peter Turčáni, PhD., FAAN
I. neurologická klinika LF UK a UN Bratislava – Staré Mesto
peter.turcani@sm.unb.sk

prof. MUDr. Peter Valkovič, PhD.
II. neurologická klinika LF UK a UN Bratislava
peter.valkovic@gmail.com

MUDr. Stanislav Voháňka, CSc., MBA
Neurologická klinika LF MU a FN Brno
vohanka.stanislav@fnbrno.cz

Čestní členové

Prof. Dr. med. Rudolf Fahlbush
Zentrums für Endokrine Neurochirurgie am International Neuroscience Institute (INI), Hannover, Německo

Prof. Hans-Peter Hartung, MD, FRCP, FEAN, FAAN, FANA
Department of Neurology, Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf, Center of Neurology and Neuropsychiatry and Department of Neurology LVR Klinikum der HHU, Düsseldorf, Německo

Prof. Joseph Jankovic, MD
Baylor College of Medicine Medical Center, Houston, TX, USA

© Česká lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně, Praha 2026

ČESKÁ A SLOVENSKÁ NEUROLOGIE A NEUROCHIRURGIE **http://www.csnn.eu**

Vydává Česká lékařská společnost J. E. Purkyně

Vedoucí redaktor
prof. MUDr. Roman Herzig, Ph.D., FESO, FEAN

Registrační značka MK ČR E 4653.
ISSN 1210-7859.
ISSN pro on-line přístup 1802-4041.

Nakladatel: Care Comm s.r.o.

Odpovědný redaktor: Mgr. Lucie Simonidesová.

Grafická úprava: Karel Zlevor.

Vychází 6× ročně. Předplatné na rok činí 875 Kč (30 EUR + poštovné).

Informace o podmínkách inzerce poskytuje a objednávky přijímá: Jakub Farář, e-mail: jakub.farar@carecomm.cz, GSM: +420 737 636 891.

Rukopisy nahrávejte přes redakční systém Open Journal System na webu www.csnn.eu.

Zaslané příspěvky se nevracejí. Vydavatel získá otištěním příspěvku výlučně nakladatelské právo k jeho užití. Otištěné příspěvky autorů nejsou honorovány, autoři obdrží bezplatně jeden výtisk časopisu. Vydavatel a redakční rada upozorňují, že za obsah a jazykové zpracování inzerátů a reklam odpovídá výhradně inzerent. Žádná část tohoto časopisu nesmí být kopírována a rozmnožována za účelem dalšího rozšiřování v jakékoliv formě či jakýmkoliv způsobem, ať již mechanickým nebo elektronickým, vč. pořizování fotokopií, nahrávek, informačních databází na magnetických nosičích, bez písemného souhlasu vlastníka autorských práv a vydavatelského oprávnění.

Podrobná verze platných Pokynů pro autory je dostupná na http://www.csnn.eu.

Toto číslo vychází: 23. 11. 2026

Care Comm

we care...

Vaše vydavatelství odborných titulů

carecomm.cz

carecomm.cz

care_comm