proLékaře.cz | 9.5.2024

EPILEPTOLOGICKÝ KONGRES

L25 EPILEPTOCHIRURGIA A KLINIKA EPILEPSIE

L25-1 Časné katastrofické epilepsie na podkladě kortikální dysplázie

Kršek P
Klinika dětské neurologie UK 2. LF a FN Motol, Praha

Katastrofické epilepsie v časném dětství představují etiologicky heterogenní skupinu závažných onemocnění, u kterých dochází ke kognitivní či psychomotorické deterioraci pacientů v důsledku četných epileptických záchvatů a/nebo intenzivní epileptiformní EEG aktivity. Nezanedbatelnou podskupinu těchto pacientů tvoří děti s poruchami vývoje mozkové kůry. Význam této skupiny nemocných spočívá především v tom, že u nich může být nepříznivá prognóza epileptické encefalopatie zvrácena časnou indikací k epileptochirurgické operaci. Detailní data týkající se incidence těchto případů, jakož i jejich elektroklinických syndromů, neurozobrazovacích nálezů a především typů a výsledků epileptochirurgické léčby však nejsou známa. V prezentaci budeme diskutovat naše zkušenosti s diagnostikou a léčbou těchto případů, která vychází i ze studia početných epileptochirurgických souborů z renomovaných zahraničních center (Miami Children's Hospital, Florida a Behandlungszentrum Vogtareuth, Německo). V přehledu uvedeme typické klinické manifestace časných epileptických encefalopatií způsobených kortikální dysplázií. Ukážeme, že generalizované klinické projevy a EEG nálezy nejsou u těchto případů v protikladu s diagnózou fokální epilepsie a neznemožňují epileptochirurgickou rozvahu. Problematiku budeme zvlášť diskutovat ve vztahu k Westovu syndromu. Uvedeme i některé nově rozpoznané syndromy spojené s časnými katastrofickými epilepsiemi, jako např. epilepsie u multilobární/hemisferální kortikální dysplázie typu I nebo u kortikální dysplázie asociované s pre/perinatálním mozkovým poškozením. Závěrem shrneme dosavadní zkušenosti s chirurgickou léčbou epilepsie u těchto případů a její šance na úspěch.
Podporováno granty IGA NR/8843-4, VZ 00000064203 a Kontakt Program ME09042.

L25-2 Prostorová navigace u pacientů s temporální epilepsií

Kotašková J[1], Marusič P[1], Laczó J[1], Vlček K[2], Kajuková B[3], Javůrková A[3]
[1] Neurologická klinika UK 2. LF a FN Motol, Praha
[2] Odd. neurofyziologie paměti, Fyziologický ústav AV ČR
[3] Odd. klinické psychologie, FN Motol, Praha

Úvod: Schopnost prostorové navigace může být dle literárních údajů porušena u pacientů s lézí v meziální části spánkových laloků.
Cíl: Cílem projektu bylo porovnat výkon pacientů s temporální epilepsií (TLE) a kontrolních subjektů ve zrakově-prostorových úlohách s využitím metodiky Hidden Goal Task. Jedná se o lidskou analogii Morrisova vodního bludiště, která umožňuje testování prostorové paměti na základě alocentrické/egocentrické navigace.
Materiál a metody: Vyšetřeno bylo celkem 20 pacientů s farmakorezistentní TLE a prokázanou řečovou dominancí v levé hemisféře, z toho 10 s TLE vlevo (průměrný věk 31 let; IQc 97, IQv 97, IQp 98) a 10 s TLE vpravo (průměrný věk 35 let; IQc 99, IQv 100, IQp 94). Kontrolní skupina byla tvořena pěti subjekty (průměrný věk 27 let; IQc117, IQv 119, IQp 111). Úkolem subjektu bylo ve čtyřech subtestech vyhledat krátce zobrazený a poté již neviditelný cíl – nejdříve v počítačové, virtuální verzi, poté v reálném prostoru (uzavřená kruhová aréna s průměrem 2,9 m). Subjekt si zapamatoval a následně odhadoval polohu cíle buď podle vlastní polohy (egocentrická navigace), nebo pomocí orientačních bodů (alocentrická navigace).
Výsledky: Výkony pacientů byly ve srovnání s kontrolami významně horší v subtestech využívajících alocentrickou navigaci. Mezi výkony pacientů s levostrannou a pravostrannou TLE nebyl v jednotlivých subtestech zaznamenán rozdíl. Ve vyšetřené skupině byla vyjádřena korelace mezi hodnotou celkového IQ a výkonem v subtestech využívajících alocentrickou navigaci. Výkon ve virtuální egocentrické navigaci koreloval s hodnotou performačního IQ. Mezi pacienty a kontrolami nebyl statisticky významný rozdíl v úrovni IQ.
Závěr: Ve sledovaném souboru pacientů s TLE byla porušena prostorová paměť využívající alocentrickou navigaci, což odpovídá její předpokládané funkční lokalizaci v temporální oblasti. Tato funkce korelovala s úrovní celkového IQ. Egocentrická navigace významně porušena nebyla.

proLékaře.cz | 9.5.2024

L25-3 Úloha stereoencefalografie v diagnostice a terapii farmakorezistentní epilepsie

Chrastina J[1], Novák Z[1], Jančálek R[1], Rektor I[2], Krupa P[3], Brázdil M[2], Kuba R[2]
LF MU a FN u sv. Anny v Brně:
[1] Neurochirurgická klinika
[2] I. neurologická klinika
[3] Klinika zobrazovacích metod

Cíl: Přes rozvoj epileptologické diagnostiky se setkáváme s obtížně řešitelnými nemocnými, kdy využití veškerých diagnostických možností neumožňuje stanovit operační indikaci a rozsah resekce (především nelezionální extratemporální epilepsie). Řešením je implantace intracerebrálních nebo subdurálních elektrod.
Metody: Originální stereotaktický systém dvojité mřížky (Talairach) byl využíván od počátku rozvoje epileptochirurgie na Neurochirurgické klinice FN u sv. Anny v Brně do roku 1999 k implantaci intracerebrálních elektrod s využitím fúze teleangiografie a MR. Od roku 1999 je možné díky zobrazovacím technikám (MR 1,5 T Siemens Symphony) a softwaru (Praezis Plus) bezpečně implantovat intracerebrální elektrody pomocí MR navigace. Metodika je nejvíce rozšířena ve Francii, kde byla vyvíjena v St. Anne nemocnici Jeanem Talairachem a poprvé publikována roku 1949. Důležitým pojmem z Talairachova období je réperage. Zjednodušeně se jedná o vytvoření obrazu mozku s funkčními a patologickými strukturami ve stereotaktickém prostoru integrací zobrazovacích a elektrofyziologických metod (ventrikulografie, stereoangiografie). V době neuronavigace je tento termín předchůdcem registrace a image fusion.
Soubor: Implantace intracerebrálních elektrod byla indikována u 86 nemocných (teleangiografie u 24, MR navigace a virtuální Talairachova mřížka u 62 nemocných). Indikací k invazivní exploraci je nemožnost stanovení epileptogenní oblasti na základě neinvazivního vyšetření. Vyšetření bylo nejčastěji indikováno u nemocných s temporální epilepsií (47,1 %), dále s epilepsií frontální (25,5 %) a méně často s epilepsií parietální (15,7 %), okcipitální (5,9 %) a při multifokálním postižení (5,8 %). Indikací k invazivní exploraci u nemocných s temporální epilepsií byly pochybnosti o lateralizaci nebo role extratemporálních oblastí.
Výsledky: Výsledkem explorace bylo umožnění resekce u 75 nemocných, u šesti byl implantován vagový stimulátor, pět nemocných nebylo operováno. Od zavedení MR navigace jsme nepozorovali hemoragickou komplikaci po implantaci s nutností operačního řešení. Diagnostická výtěžnost intracerebrálních elektrod implantovaných modifikovanou Talairachovou technikou s využitím MR navigace jednoznačně převyšuje jejich rizika. Vyšetření lze kombinovat se zavedením subdurálních elektrod. Vyhodnocení stereoencefalografického záznamu zkušeným epileptologem umožňuje zvážení resekčního výkonu u převážné většiny nemocných. U nemocných, kde se resekční výkon nedá uskutečnit nebo redukce záchvatů je neuspokojivá, je možné přistoupit k implantaci vagového stimulátoru.

L25-4 Vliv epilepsie na výsledný klinický fenotyp u dětí s autistickým regresem

Ošlejšková H[1], Dušek L[2], Makovská Z[1], Pejčochová J[1], Autrata R[3], Šlapák I[4]
[1] Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno
[2] Institut biostatistiky a analýz MU, Brno
[3] Dětská oční klinika LF MU a FN Brno
[4] Klinika dětské ORL LF MU a FN Brno

Autizmus představuje skupinu závažných neurobehaviorálních poruch vývoje mozku, které jsou nověji nazývány „pervazivními" (všepronikajícími) vývojovými poruchami a jejichž klinický obraz se během dětství a mládí mění. Epilepsie patří mezi nejčastější komorbiditní onemocnění a vyskytuje se u 30–40 % pacientů s autizmem. Asi u třetiny dětí s autizmem se mezi 18.–24. měsícem věku manifestuje regres řeči, chování a hry. Tato forma je nazývána autizmem s regresem a tvoří ceněný užší endofenotyp autizmu. Retrospektivně jsme vyhodnotili soubor 205 autistických dětí a srovnali jej s dílčím podsouborem 71 (34,6 %) dětí s historií regresu. Z 71 dětí s regresem mělo 43 (60,6 %) známky epileptického procesu, klinické epileptické záchvaty mělo 28 (65,12 %) a pouze epileptiformní abnormitu v EEG 15 (34,9 %). Autistický regres je v naší analýze významně více asociován s příznaky epileptického procesu, než je tomu u dětí s autizmem bez historie regresu. Děti s autistickým regresem mají rovněž více než v 90 % IQ < 70 a sníženou funkčnost. Funkčnost a IQ dále zhoršuje výskyt epileptických záchvatů (98 % dětí s regresem a epilepsií má IQ < 70). Prokázali jsme, že nízké IQ a snížená funkčnost signifikantně korelují spíše s epileptickými záchvaty, než pouze se subklinickou epileptiformní abnormitou v EEG. Klinicky zřejmé epileptické záchvaty asociované s regresem mají signifikantní vliv na věk regresu a na klinický typ regresu. Věk regresu ve srovnání s dětmi s regresem bez epileptických záchvatů je pak pozdější (medián věku regresu pacientů se záchvaty je 35 měsíců, zatímco u ostatních pacientů je to jen 24 měsíců). Děti s epileptickými záchvaty vyvinuly regres po 24. měsíci věku v 68 %, zatímco děti s autizmem bez záchvatů pouze v 27 %. Koincidence s epilepsií rovněž ale také zvyšuje výskyt regresu před 18. měsícem věku (23 % pacientů), zatímco regres před 18. měsícem věku je jen u 4 % autistických dětí bez epilepsie. Epileptické záchvaty jsou významněji asociovány spíše s regresem chování než s regresem řeči nebo současným regresem chování i řeči. Rovněž epileptické záchvaty, které byly diagnostikovány před stanovením diagnózy autizmu, byly významně asociovány s pozdějším regresem (obou typů – chování i řeči).

proLékaře.cz | 9.5.2024

L25-5 Vyšetřování pacientů s MTLE při HS s kontralaterálním skalpovým iktálním začátkem (burnt-out hipokampus)

Marečková I, Vojtěch Z, Procházka T, Kalina M
Neurologické odd., Nemocnice Na Homolce, Praha

Cíl: Epileptochirurgické řešení u pacientů s farmakorezistentní meziotemporální epilepsií při hipokampální skleróze (HS) může být indikováno na základě neinvazivního vyšetření, jestliže jsou konkordantní výsledky MR, PET a skalpové EEG. Pacienti s unilaterální HS s kontralaterálním iktálním skalpovým začátkem záchvatového vzorce jsou nyní vyšetřováni invazivně. Uvádíme naše zkušenosti s těmito pacienty.
Metody: Revidovali jsme naši databázi s cílem vyhledat pacienty s unilaterální hipokampální sklerózou s kontralaterálním iktálním začátkem na skalpovém EEG, kteří byli vyšetřováni v období 1994–2009.
Výsledky: Z 139 pacientů s meziotemporální epilepsií s HS jsme identifikovali šest pacientů, kteří toto kritérium splňovali. U všech byl na FDG-PET mozku prokázán hypometabolizmus korespondující se stranou HS. Pět z nich bylo vyšetřováno invazivně. Všem byly implantovány oboustranně hloubkové elektrody do amygdalohipokampálních komplexů z okcipitálních návrtů. U tří z nich byly ze stejných návrtů umístěny osmikontaktní stripové subdurální elektrody směřující k temporálnímu neokortexu. U jednoho pacienta byly implantovány tři šestikontaktní subdurální elektrody T na straně HS z temporálního návrtu a u jednoho pacienta jedna stripová subdurální elektroda směřující k pólu T laloku na straně HS rovněž z temporálního návrtu. Jeden pacient invazivně vyšetřován nebyl pro obavu z poranění během jeho hypermotorických záchvatů. Iktální začátek záchvatu ipsilaterálně se stranou HS byl získán u všech vyšetřovaných pacientů.
Závěr: U pacientů s farmakorezistentní MTLE a diskrepancí mezi MR nálezem a iktálním skalpovým EEG začátkem určí invazivní vyšetření lateralizaci epileptogenní zóny. Výsledky invazivních studií u našich pacientů vždy potvrdily epileptogenní zónu na straně HS. Tyto případy jsou v literatuře nazývány „MTLE s vyhořelým hipokampem – burnt-out hippocampus". V souladu s těmito ojedinělými pracemi se domníváme, že by tito pacienti nemuseli být invazivně monitorováni, je-li stupeň HS na MR extrémní.

L25-6 Spánkové záchvaty s vysokou frekvencí výskytu – klinické a elektrofyziologické charakteristiky

Nešpor E, Bušek P
Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze

Úvod: Většina spánkových záchvatů se objevuje sporadicky. Lze však vyčlenit poměrně homogenní skupinu s velmi frekventním výskytem, který pro naše potřeby definujeme jako výskyt dvou a více záchvatů po alespoň tři dny v týdnu. Úkolem práce je definovat společné klinické a elektrofyziologické charakteristiky této skupiny.
Materiál a metodika: V letech 2001 až 2009 bylo na naší monitorovací jednotce zachyceno 51 pacientů se spánkovými záchvaty. Z toho 17 pacientů vykazovalo vysokou frekvenci záchvatů v duchu uvedené definice. Porovnávali jsme klinické, elektrofyziologické a další charakteristiky obou skupin. Sledovali jsme věk v době začátku onemocnění, dobu trvání jednotlivých záchvatů, jejich semiologický charakter, etiologii, MR nálezy, EEG nálezy a reakci na léčbu.
Výsledky: 1. skupina záchvatů s vysokou frekvencí výskytu: věk vzniku epileptického syndromu byl 15,6 let; s relativně velmi malými odchylkami. Průměrná doba trvání záchvatů byla 23,5 s; rovněž s velmi malým rozptylem. Všechny záchvaty byly hodnoceny jako frontální. Etiologie byla ve dvou případech jasně symptomatická, v dalších dvou případech pravděpodobně symptomatická, ale kryptogenní, a ve 13 případech idiopatická. Z toho u dvou pacientek byl jasný hereditární původ. MR bylo pozitivní ve dvou případech, v 15 negativní. Interiktální EEG bylo vždy negativní. Všechny záchvaty se odehrály v N-REM spánku. Všechny případy byly farmakorezistentní. 2. skupina sporadických záchvatů: tato skupina byla ve sledovaných parametrech zcela heterogenní.
Závěr: Spánkové záchvaty s vysokou frekvencí výskytu přes etiologickou rozličnost konstituují mimořádně homogenní skupinu. Co je důvodem této homogenity, zůstává předmětem diskuze.

L25-7 Epilepsie a sexuální dysfunkce, vztah k hladinám pohlavních hormonů – pilotní studie

Franc D, Mařák R, Kaňovský P
Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc

Úvod: Epileptické onemocnění, jeho léčba a kompenzace významně ovlivňují kvalitu života, včetně sexuálních funkcí. U epileptického onemocnění se udává přítomnost sexuální dysfunkce mezi 30–60 %. Vznik sexuální dysfunkce u epileptického onemocnění určuje několik faktorů. Důležitým faktorem pro rozvoj sexuální dysfunkce je psychiatrická komorbidita, která je u epilepsie poměrně častá.

proLékaře.cz | 9.5.2024

40–60 % pacientů s epilepsií trpí současně depresivní poruchou, 20–30 % epileptiků má současně některou z úzkostných poruch a asi 4 % epileptiků mají zároveň psychotickou poruchu. Další faktor působící na rozvoj sexuální dysfunkce je samo epileptické onemocnění. Častější je výskyt sexuální dysfunkce u epilepsie s fokálními záchvaty než u epilepsie se záchvaty generalizovanými.
Pacienti, metodika a soubor: Analyzovali jsme celkem 41 pacientů s epilepsií, průměrný věk 42,5 let, range 24–72 let, průměrná délka léčby 22,3 let, 31 pacientů s fokálními záchvaty, deset pacientů s generalizovanými záchvaty, jeden pacient bez antiepileptické medikace, 16 pacientů léčeno monoterapií (7 CBZ, 5 VPA, 3 LTG, 1 PHT), 24 pacientů dvěma či více antiepileptiky. Dotazníky: pacienti vyplnili zkrácené dotazníky sexuálního zdraví týkající se jejich sexuálního života za posledních šest měsíců, celkem pět otázek, 1 až 5 bodů za každou otázku. Při součtu bodů 21 a méně jde o sexuální dysfunkci. Vyšetření hormonů: pacientům byly odebrány pohlavní hormony a SHBG (Sex Hormon Binding Globulin): FSH, LH, prolaktin (PRL), estradiol (E2), progesteron (prog.), testosteron (test.), volný testosteron (free test.), DHEAS (dehydroepiandrosteron sulfát), androstendion. 23 pacientů mělo sexuální dysfunkci, z toho 19 žen a 4 muži, 15 bylo bez sexuální dysfunkce, z toho 1 žena a 14 mužů, 3 pacienti za posledních šest měsíců sexuální aktivitu neměli. Věkový průměr skupiny se sexuální dysfunkcí byl 41,4 let, bez sexuální dysfunkce 40,8 let. Z hormonů byl nejvíce ovlivněn SHBG, který byl zvýšen u osmi zdravých pacientů (53 %) a u jednoho (6,7 %) se sexuální dysfunkcí, dále pak volný testosteron, který byl snížený u 13 (56,5) pacientů se sexuální dysfunkcí a u dvou zdravých pacientů (13,3 %).
Závěr: V našem souboru byl častější výskyt sexuální dysfunkce u žen než u mužů, z hormonů byl nejvíce ovlivněn volný testosteron, který byl snížen u 57 % pacientů.

L25-8 Kostní denzita u epileptiků léčených antiepileptiky-induktory

Šimko J[1], Horáček J[2], Taláb R[1]
LF UK a FN Hradec Králové:
[1] Neurologická klinika
[2] II. interní klinika

Cílem naší studie byla analýza souboru epileptiků dlouhodobě léčených antiepileptiky-induktory (AE-IND) s ohledem na kostní denzitu a některé klinické a laboratorní parametry, které dle literárních údajů souvisí s patofyziologií metabolických osteopatií u epileptiků.
Materiál a metoda: U 90 epileptiků (soubor A), který sestával z 54 žen (soubor B) a 36 mužů (soubor C); medikujících pět a více let AE-IND v monoterapii, či kombinaci s AE-IND, popř. neinduktory bylo provedeno osteodenzitometrické vyšetření kyčle a bederní páteře metodou dvouenergetické rentgenové absorpciometrie (DEXA). Hodnoty kostní denzity kyčle (BMD-K) a bederní páteře (BMD-Lp) byly korelovány s věkem, délkou medikace AE-IND, body mass indexem (BMI), u žen též s délkou menopauzy (DMP); dále pak s hladinami Ca, P, vitaminu D25OH, ALP, parathormonu, globulinu vážícího pohlavní hormony (SHBG), celkového testosteronu (TT), volného testosteronu (FT) a dehydroepiandrosteron-sulfátu (DHEA-S).
Výsledky: Normální hodnota BMD-Lp (soubor A, B a C): 41,4; 43,4; resp. 38,2 % nemocných, hodnota BMD-Lp v pásmu osteopenie (T-skóre 1 až 2,5): 44,8; 39,6; resp. 52,9 % nemocných, BMD-Lp v pásmu osteoporózy (T-skóre 2,5 a méně): 13,8; 17,0; resp. 8,8 % nemocných. Normální hodnota BMD-K (soubor A, B a C): 64; 61,5; resp. 67,6 %; hodnota BMD-K v pásmu osteopenie: 33,7; 34,6; resp. 32,4 %, BMD-K v pásmu osteoporózy: 2,3; 3,8; resp. 0 %. Soubor A: určitá přímá funkční souvislost s hodnotou BMD-K a/nebo BMD-Lp byla dle neparametrického Spearmanova korelačního koeficientu zjištěna pro hodnoty: BMI, hladiny DHEA-S, TT a FT. Nepřímá funkční souvislost pak pro věk, hladiny SHBG, ALP a P. Soubor B: přímá funkční souvislost s hodnotou BMD-K a/nebo BMD-Lp byla zjištěna pro hodnoty: BMI, DMP a hladiny DHEA-S. Nepřímá funkční souvislost pak pro věk, hladiny SHBG a ALP. Soubor C: přímá funkční souvislost s hodnotou BMD-K a/nebo BMD-Lp byla zjištěna pro hladiny TT a FT. Nepřímá funkční souvislost pak pro hladinu ALP. U ostatních parametrů nebyla zjištěna funkční souvislost s hodnotou BMD-K a/nebo BMD-Lp.
Závěr: Dle našich výsledků lze abnormní osteodenzitometrický nález ve smyslu osteopenie či osteoporózy bederní páteře očekávat u více než poloviny epileptiků dlouhodobě léčených AE-IND. Osteodenzitometrické vyšetření řadíme mezi nezbytná pomocná vyšetření v dispenzárním programu detekce nežádoucích účinků dlouhodobé medikace AE.

L25-9 Epilepsie a služební poměr

Háčik Ľ
Zdravotnické zařízení MV, Poliklinika Praha

Epilepsie spolu s dalšími záchvatovými poruchami vědomí představuje kontraindikaci pro výkon většiny profesí se specifickými požadavky na zdravotní způsobilost. Posuzování zdravotní způsobilosti uchazečů o službu a příslušníků bezpečnostních sborů upravuje obecně závazný právní předpis. Při aplikaci posudkových kritérií v praxi dochází někdy k diskrepanci klinických a posudkových kritérií: 1. Nomenklatura posudkového předpisu neodráží terminologii klasifikace epilepsií a epileptických syndromů.

proLékaře.cz | 9.5.2024

2. Posudkový předpis lze obtížně aplikovat na období od manifestace příznaků do definitivního uzavření diagnózy a zejména do zhodnocení stupně kompenzace. 3. Není jednoznačně stanoven způsob hodnocení zdravotní způsobilosti v případě ojedinělého epileptiformního záchvatu. 4. Není jednoznačně stanoven způsob hodnocení zdravotní způsobilosti v případě sekundární epilepsie. 5. Předpis stanovuje pro přiznání zdravotní způsobilosti požadavky na délku bezzáchvatového období a normalitu EEG takovým způsobem, že řada případů je nezařaditelná a vymyká se stanovení zdravotní klasifikace. Práce rozebírá jednotlivé zdroje nesrovnalostí s uvedením ilustračních kazuistik. V druhé části přináší stručné porovnání posudkového předpisu s předchozí právní úpravou, s posudkovým předpisem ozbrojených sil a vzájemné srovnání české a slovenské legislativy.

L25-10 Pyridoxin dependentní křeče – nové možnosti diagnostiky a terapie

Rusnáková Š, Ošlejšková H[1], Jansová E[2], Fajkusová L[2]
[1] Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno
[2] Centrum molekulární biologie a genové terapie FN Brno

Pyridoxin dependentní záchvaty (PDS) jsou refrakterní epileptické paroxyzmy v novorozeneckém období, které neodpovídají na léčbu běžnými antiepileptiky. PDS jsou typicky generalizované tonicko-klonické, často prolongované, výjimkou není přechod do status epilepticus. Jsou popisovány i paroxyzmy atonické, myoklonické a infantilní spazmy. Většinou se objevují v prvních hodinách po narození, ale bývá pozorován i intrauterinní výskyt. V perinatálním období jsou často mylně považovany za křeče na podkladě hypoxickém. Epilepsie způsobené poruchou metabolizmu pyridoxinu rozdělujeme na pyridoxin-dependentní epilepsie (PDE) a pyridoxalfosfát-dependentní epilepsie – neonatální epileptické encefalopatie (NNE). PDE je autozomálně recesivní dědičné onemocnění způsobené defektem enzymu α-AASA dehydrogenázy účastnícího se degradace lyzinu v mozku přes kyselinu pipekolovou. Defekt α-AASA dehydrogenázy je způsoben mutacemi v ALDH7A1/antiquitin genu. PDE se objevuje i u dětí s hyperprolinemií typu II, způsobenou mutacemi v genu ALDH4A1. Výsledkem chybné degradace lyzinu a prolinu je kumulace abnormních produktů, které inaktivují pyridoxalfosfát (PLP) – aktivní forma pyridoxinu nezbytná pro metabolizmus řady aminokyselin a neurotransmiterů. PDE je úspěšně léčitelná farmakologickými dávkami pyridoxinu. Neonatální epileptická encefalopatie vzniká na podkladě deficitu enzymu PNPO (pyridoxin 5-fosfát oxidázy), která katalyzuje přeměnu neaktivních forem vitaminu B6 na aktivní formu (PLP). NNE je refrakterní k terapii pyridoxinem, ale odpovídá na terapii pyridoxalfosfátem. V diagnostice PDS se uplatňuje biochemické a genetické vyšetření. Přehled biochemických a genetických markerů: a) mutace genu pro ALDH7A1: kyselina pipekolová, α-AASA (semialdehyd kyseliny aminoadipové); b) mutace genu pro ALDH4A1: prolin, hydroxyprolin; c) mutace genu pro PNPO: VLA (kyselina vaniloctová), 3-methoxytyrosin, 5-HIAA (5-hydroxyindoloctová kys.), HVA (homovanilová kys.). Centrum molekulární biologie a genové terapie ve spolupráci s Klinikou dětské neurologie FN Brno nabízí možnost genetického vyšetření PDS. K vyšetření je potřeba odebrat 5 ml krve do EDTA, žádanku a informovaný souhlas najdete na našich webových stránkách. Do budoucna plánujeme i biochemickou diagnostiku PDS. Žádanka: http://www.fnbrno.cz/Data/files/IHOK %20 %20CMBGT/Aktualizace %202009/žádanky/Žádanka %20NEU. doc Informovaný souhlas: http://www.fnbrno. cz/Data/files/IHOK %20 %20CMBGT/Aktualizace %202009/žádanky/Informovaný %20souhlas-dědičné %20choroby. doc.

L25-11 Výskyt a lateralizační hodnota „vzácných“ vegetativních symptomů u epilepsie temporálního laloku

Musilová M, Kuba R, Brázdil M, Tyrlíková I, Rektor I
Centrum pro epilepsie, I. neurologická klinika, LF MU a FN u sv. Anny v Brně

Cílem práce je zjistit výskyt „vzácných“ vegetativních příznaků u epilepsie temporálního laloku s meziotemporální sklerózou nebo bez ní (TLE-MTS, TLE non-MTS) a jejich možnou lateralizační hodnotu ve vztahu k řečově dominantní nebo nedominantní hemisféře. Retrospektivně jsme analyzovali 97 pacientů (60 pacientů s TLE-MTS a 37 pacientů TLE non-MTS, kteří byli dva roky od epileptochirurgického zákroku bez záchvatů s poruchami vědomí – ENGEL I). Hodnotili jsme následující vegetativní symptomy v periiktálním období (v průběhu záchvatu, do 3 min od ukončení záchvatů): periiktální pití vody (PPV), kašel (PK), plivání (PS), vomitus (PV) a zívání (PZ). Celkem jsme analyzovali 388 záchvatů (234 u TLE-MTS a 154 u TLE non-MTS). PPV jsme zaznamenali u 14,4 % pacientů a 5,9 % záchvatů; PK u 24,7 % pacientů a 9,3 % záchvatů. PS, PV a PZ se vyskytovaly vzácněji, pouze u 1,03 % pacientů a 0,25 % záchvatů (PS), resp. u 7,2 % pacientů a 3,9 % záchvatů (PV) a 4,1 % pacientů a 1,8 % záchvatů (PZ). Prediktivní hodnota PPV a PK ve vztahu k temporálnímu laloku řečově nedominantní hemisféry byla 79, resp. 87 % ($p < 0,05$; Fischer exact test). Pro malý výskyt PS, PV a PZ u těchto symptomů nebylo možné provést statistickou analýzu. U pacientů s TLE se relativně často vyskytují PPV a PK, méně často PS, PV a PZ. PPV a PK jsou signifikantně častěji přítomny u TLE řečově nedominantní hemisféry. Tyto periktální symptomy tak mohou pomoci v určení lateralizace počátku epileptického záchvatu u této skupiny pacientů.
Práce byla podpořena výzkumným záměrem MŠMT MSMOO21622404.