proLékaře.cz | 15.10.2026

L22 KOGNITÍVNA NEUROLÓGIA

L22-1 The number of CAG repeats at the normal allele does not influence the age of Huntington's disease onset

Klempíř J[1], Židovská J [1], Štochl J[2], Kebrdlová V[1], Uhrová T[1], Roth J[1]
[1] *Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze*
[2] *Katedra kinantropologie FTVS UK v Praze*

Introduction: Huntington's disease (HD) is caused by the expansion of a CAG repeat on chromosome 4p16.3, elongating a glutamine tract of the huntingtin protein (htt). The mutant htt causes gain of functions and according animal studies wild-type htt can decrease the cellular toxicity of mutant htt. The purpose of our work was to find out if there is any interaction between the normal and mutated alleles such as would have a bearing on the clinical onset. Our hypothesis is that patients with the same CAG repeat size at the mutated allele and, simultaneously, with an increased CAG repeat size at the normal allele will have a later clinical onset of the disease.
Subjects and methods: We analyzed the relations between the difference in CAG repeats at normal and mutant allele, the age at the HD onset and the character of initial symptoms in 468 HD patients. The mean number of CAG triplet repeats in a mutant allele is 45.09 (SD 4.9), median 44, range 38–81. The mean number of CAG triplet repeats in a normal allele is 18.73 (SD 3.82), median 18, range 8–37. The mean difference between the expanded and normal numbers of CAG triplet repeats is 26.36 (SD 6.2), median 26, range 6–63. The clinical onset of HD (43.9 years, SD 12.4, med. 44, range 8–75), the character of initial symptoms and heredity were established by means of interviews with the patients, with the care providers or on the basis of health records. Initial motor symptoms were found in 184, mental in 105, mixed in 155 and unknown initial symptoms in 104 patients. Paternal heredity was confirmed in 176, maternal in 188, and unidentified in 104 cases.
Results: Although the Cox regression coefficient of 0.15 was significant ($p < 0.0001$), the regression model explained only 28% of the variance of the age at onset. Within groups of patients with the same mutant CAG repeats, the normal CAG repeat size was found uncorrelated to the age at onset. Nor was any interaction found in patients with the same allelic comparison either.
Discussion: Our results suggest that the difference in number in normal and mutant CAG repeats does not influence the age of onset. Variance of the age of onset HD in individuals with the same expanded CAG repeats could be explained by other factors, i.e. mosaicism in somatic tissues or modifiers in the region close to the HD gene itself.
This study was supported by a grant from the Czech Ministry of Health, reg. No IGA MZ CR NR8937-4, NR/9215-3 and NR9215 and from Czech Ministry of Education, Research Program MSM0021620849.

L22-2 Testování orientace v prostoru pomáhá odlišit dva podtypy mírné kognitivní poruchy

Laczó J, Vlček K, Vyhnálek M, Buksakowska I, Magerová H, Varjassyová A, Nedelská Z, Holmerová I, Vaňková H, Hořínek D, Bojar M, Hort J
Kognitivní centrum, Neurologická klinika UK 2. LF a FN Motol, Praha

Úvod: Hipokampus je důležitý pro paměť a orientaci v prostoru. Alzheimerovu chorobu (ACH) předchází stadium zvané mírná kognitivní porucha (MCI).
Cíl: Naším cílem bylo zjistit, zda se amnestická MCI skládá ze dvou odlišných podskupin s hipokampálním a nehipokampálním postižením paměti, které se liší schopností orientace v prostoru.
Soubor a metodika: 52 pacientů s MCI bylo rozděleno do dvou podskupin: neamnestická MCI (naMCI; n = 10) a amnestická MCI (aMCI; n = 42). Podskupina aMCI byla dále rozdělena na skupinu s postižením paměti hipokampálního typu – hipokampální aMCI (HaMCI; n = 10 – preklinická ACH) a skupinu s izolovanou poruchou vybavování – nehipokampální aMCI (NHaMCI; n = 32). Výsledky byly porovnány se skupinou ACH (n = 21) a kontrol (n = 28). Použili jsme lidskou analogii Morrisova vodního bludiště zvanou Blue Velvet Arena (uzavřená aréna 2,9 metrů v průměru) za účelem vyšetření prostorové orientace, která je závislá buď na poloze subjektu (egocentrická), nebo na vnějších orientačních bodech (alocentrická).
Výsledky: Skupina HaMCI byla postižena v prostorové orientaci více než skupina NHaMCI, zvláště v posledních pokusech, kde projevila na rozdíl od skupiny NHaMCI omezenou schopnost učení. Skupina HaMCI byla stejně těžce postižena jako skupina ACH.

proLékaře.cz | 15.10.2026

Závěry: Zhoršení orientace v prostoru je přítomno především u jedinců s postižením paměti hipokampálního typu a může být projevem preklinické ACH.
Podpořeno granty GAČR 309/09/1053 a 309/09/0286, granty GAUK 200 106 a 200 088, granty MŠMT ČR 1M0517 a LC554 a výzkumným záměrem AV0Z50110509.

L22-3 Dotazník soběstačnosti DAD-CZ – česká verze pro hodnocení každodenních aktivit pacientů s Alzheimerovou nemocí

Bartoš A[1,2], Martínek P[2], Buček A[2], Řípová D[1]
[1] AD Centrum 3. LF UK v Praze, Psychiatrické centrum Praha
[2] Neurologická klinika 3. LF UK a FN Královské Vinohrady, Praha

Úvod: Zhoršení aktivit denního života (ADŽ) pacientů s Alzheimerovou nemocí (AN) lze zjišťovat vhodnými dotazníky ADŽ. Představujeme českou verzi mezinárodně používaného a doporučovaného Dotazníku soběstačnosti DAD-CZ.
Pacienti a metodika: Přeložili jsme originální škálu The Disability Assessment for Dementia do dotazníku. Dotazník obsahuje 17 položek běžných základních aktivit ve čtyřech oblastech (hygiena, oblékání, kontinence a jedení), 18 položek instrumentálních aktivit v pěti oblastech (příprava jídla, telefonování, chození ven a pobyt venku, finance a korespondence, léky) a pět položek týkajících se volného času a domácích prací. Každou položku lze dále zařadit do jedné ze tří kategorií: iniciace, naplánování a zorganizování a správné provedení činnosti.
Výsledky: Pečovatelé posoudili ADŽ tímto dotazníkem u 42 pacientů s pravděpodobnou AN, u nichž jsme současně zjišťovali kognitivní výkonnost pomocí Mini-Mental State Examination (MMSE 17 ± 6 bodů). Vyplněním DAD-CZ lze zjistit obvykle za 5–10 minut míru zvládání ADŽ, které nezávisí na věku, vzdělání či pohlaví pacientů. ADŽ podle DAD-CZ významně souvisejí s MMSE (Spearmanovo r = 0,5; p = 0,001).
Závěr: Dotazník DAD-CZ rozšiřuje možnosti strukturovaného hodnocení základních a instrumentálních ADŽ u pacientů s demencí vč. AN v České republice.
Práce byla podpořena projekty KAN200520701 a MZ0PCP2005.

L22-4 Diskriminační potenciál MoCA a MMS ve srovnání s neuropsychologickou baterií pro stanovení kognitivního deficitu u Parkinsonovy nemoci

Bezdíček O, Balabánová P, Roth J, Růžička E
Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze

Cíl: Srovnání citlivosti dvou orientačních zkoušek pro stanovení kognitivního deficitu u Parkinsonovy nemoci (PN) ve srovnání se zlatým standardem neuropsychologického vyšetření.
Úvod: Montreal Cognitive Assessment (MoCA) byl vyvinut jako krátký test pro orientační diagnostiku poruch poznávacích funkcí u Alzheimerovy nemoci, s možnou využitelností i u PN.
Metodika: MMS a MoCA byly administrovány u 28 pacientů s idiopatickou PN (průměrný věk: 61,3 let, průměrná doba vzdělání: 13,8 let, 22 mužů, 6 žen). Kognitivní deficit byl stanoven na základě diagnostických kritérií pro syndrom demence u PN. Binární logistickou regresí, analýzou diskriminační funkce a analýzou rozptylu jsme ověřili citlivost MoCA a MMS ve srovnání s neuropsychologickou baterií.
Výsledky: Při hranici < 26 bodů pro kognitivní deficit u MoCA i u MMS byla pro MoCA ve srovnání s neuropsychologickou baterií senzitivita 71 % a specificita 75 %, pozitivní a negativní prediktivní hodnota 88 % a 50 %, pro MMS senzitivita 10 % a specificita 100 %, pozitivní a negativní prediktivní hodnota 100 % a 30 %. MoCA se i po odečtení vlivu demografických faktorů projevil v diskriminační analýze jako významný prediktor kognitivního deficitu (Wilksovo λ = 0,8; p = 0,014) oproti MMS (Wilksovo λ = 0,55; p = 0,65). Celkový hrubý skór MoCA pacientů s kognitivním deficitem se významně lišil od skóru pacientů bez deficitu (F = 6,09; p = 0,02). Ve skórech MMS však tento rozdíl významný nebyl (F = 2,73; p = 0,11).
Závěry: 1. MoCA je u pacientů s PN významně citlivějším indikátorem kognitivního deficitu, než je MMS. Citlivost MMS se na našem souboru pacientů s PN ukázala být nedostatečná pro průkaz kognitivního deficitu. 2. MoCA má na rozdíl od MMS významnou diskriminační validitu pro diagnostiku kognitivního deficitu. Test MoCA proto považujeme za vhodnou skríningovou zkoušku kognitivního deficitu u PN.
Podpořeno VZ MSM0021620849, IGA MZČR NR 9220-3.

proLékaře.cz | 15.10.2026

L22-5 Alzheimerova choroba a zmiešaná demencia – jedna entita, alebo dve?

Šutovský S[1], Ďurkovský A[2], Turčáni P[1]
[1] *I. Neurologická klinika LF UK a FNsP Bratislava*
[2] *Rádiologické odd., Onkologický ústav sv. Alžbety, s. r. o., Bratislava*

Úvod: V súčasnosti prebieha v oblasti demencií stála diskusia ohľadom vymedzenia hraníc jednotlivých subtypov demencie. Alzheimerova choroba ako prototyp neurodegeneratívneho ochorenia na jednej strane a vaskulárna demencia ako prototyp cerebrovaskulárneho ochorenia na strane druhej. Medzi týmito dvomi krajnými jednotkami je prechodová zóna, ktorá tvorí kontinuum od jednej entity k druhej. Pacienti spadajúci do tejto oblasti majú charakteristiky aj neurodegeneratívneho procesu s poruchou pamäťového vzorca alzheimerovského typu, ale aj charakteristiky vaskulárnej demencie s vaskulárnymi rizikovými faktormi, vyšším Hachinského skóre a viacpočetnými vaskulárnymi léziami v MR obraze.
Ciele práce: Subklasifikácia pacientov s dementným syndrómom, špecifikácia a charakterizácia pacientov so zmiešanou demenciou.
Pacienti a metódy: 60 pacientov s dementným syndrómom ľahkého stupňa (MMSE 22 bodov) bolo zaradených do štúdie. Na základe anamnézy a pomocných vyšetrení (psychometrické testy, MR mozgu) v súlade s DSM IV a NINCDS-ADRDA kritériami boli pacienti rozdelení na Alzheimerovu chorobu a vaskulárnu demenciu. Zvyšná skupina pacientov bola zhodnotená ako zmiešaná demencia a bola podrobená ďalšej analýze.
Výsledky: Pacienti zhodnotení ako zmiešaná demencia mali progresiu pamäťového deficitu porovnateľnú s pacientmi s Alzheimerovou chorobou, mali však početnejšie vaskulárne rizikové faktory, vyššie Hachinského skóre a vyššie ARWMC skóre vyjadrujúce vaskulárne lézie v MR obraze.
Diskusia: Zmiešaná demencia ostáva prechodovou zónou medzi Alzheimerovou chorobou a vaskulárnou demenciou. Porucha pamäťového vzorca sa približuje Alzheimerovej chorobe, v ostatných kognitívnych doménach títo pacienti však viac napĺňajú kritériá vaskulárnej demencie. Frekvencia vaskulárnych rizikových faktorov, Hachinského skóre a ARWMC skóre, vyjadrujúce vaskulárne lézie mozgu v MR obraze, sú u pacientov so zmiešanou demenciou signifikantne vyššie ako u pacientov s Alzheimerovou chorobou. Pribúdanie vaskulárnych lézií má u pacientov len okrajový vplyv na zhoršovanie pamäti, zhoršuje však exekutívne funkcie a motoriku. Vzhľadom na tieto skutočnosti možno zmiešanú demenciu chápať ako samostatnú jednotku, na ktorej vývine sa podieľa neurofibrilárna aj vaskulárna patológia. Jej hodnotenie v klinickej praxi ostáva vzhľadom na jej „prechodovosť" obtiažnejšie a vyžaduje si väčšiu dávku medicínskej zručnosti a skúsenosti.

L22-6 Význam atrofie meziotemporálnych štruktúr pre emočnú agnóziu u pacientov s miernou kognitívnou poruchou – volumometrická štúdia

Nedelská Z, Hořínek D, Varjassyová A, Brownlow RJ jr, Trollmann F, Laczó J, Seidl Z, Krasensky J, Bojar M, Hort J
Kognitivní centrum, Neurologická klinika UK 2. LF a FN Motol, Praha

Cieľ: Pacienti s miernou kognitívnou poruchou (MCI) vykazujú zhoršené výsledky testov rozpoznávania emocí z výrazu tváre ako i pamäťových funkcií závislých na hipokampe. Jednou z možných diskutovaných príčin emočnej agnózie je včasná atrofia amygdaly. Atrofiu je možné kvantifikovat in vivo, rovnako ako atrofiu ďalších meziotemporálnych štruktúr s pomocou MR volumetrie. Cieľom tejto štúdie bolo porovnať objemy amygdaly a hipokampu a celkového objemu mozgu u pacientov s MCI a u kontrolnej skupiny a overiť hypotézu, že emočná agnózia je závislá na atrofii amygdaly.
Súbor a metodika: Súbor pacientov s aMCI (amnestická MCI), n = 35 sme rozdelili do dvoch podskupín, single MCI (pacienti s izolovanou poruchou pamäti; n = 15) a multiple MCI (postihnutie viacerych kognitívnych domén; n = 20). Výsledky boli porovnané s kontrolnou skupinou (n = 16). Subjekty boli vyšetrené batériou neuropsychologických testov so zahrnutím hlavných kognitivnych domén a ďalej testom rozpoznávania tvárí a testom rozpoznávánia emócií z výrazu tváre podľa štandardnej sady Ekman a Friesen. MR segmentácia bola automatická, s použitím freewaru FreeSurfer. Hodnoty objemu amygdaly a hipokampu sme porovnali s pomocí ANOVA s LSD post-hoc testom na stanovenie rozdielov medzi skupinami, ďalej bola stanovená korelácia kognitivnych testov s objemom meraných štruktúr.
Výsledky: Objemy meraných štruktúr sa v jednotlivých skupinách významne líšili, objem ľavej i pravej amygdaly bol u skupiny mMCI v porovnaní s kontrolnou skupinou signifikatne nižší, ako i objem hipokampu. Zmerané objemy amygdaly a hipokampu signifikantne korelovali predovšetkým s pamäťovými testami u pacientov s mMCI. Objem amygdaly bol v korelácii s rozpoznávaním emócií z výrazu tváre u pacientů s sMCI.
Závery: Atrofia amygdaly môže byť súčasťou vzniku emočnej agnózie u pacientov s MCI. U pacientov s multiple MCI naviac objemy hipokampov a výsledky pamäťových testov ukazujú na rozsiahlejší kognitívny deficit, ktorý rozpoznávanie emócií pravdepodobne ovplyvňuje. Automatický software Freesurfer dokáže atrofiu amygdaly adekvátne kvantifikovat a s použitím testov rozpoznávania emócií byť dobrým nástrojom pri sledovaní pacientov s MCI a miery konverzie v ACH.

proLékaře.cz | 15.10.2026

L22-7 Senzitivita dvoch psychometrických inštrumentov pri detekcii kognitívnej poruchy u pacientov s Parkinsonovou chorobou

Martinková J, Valkovič P, Gmitterová K, Benetin J
II. Neurologická klinika LF UK a FNsP Bratislava

Úvod: Kognitívne poruchy patria medzi nemotorické príznaky Parkinsonovej choroby (PCH), ktoré bývajú často poddiagnostikované. Najčastejšie používaným testom na skríning kognitívnej poruchy je MMSE (Mini-Mental State Examination). Nevýhoda tohto testu spočíva v jeho koncipovaní na detekciu predovšetkým „kortikálneho" typu kognitívnej poruchy. PANDA (PArkinson Neuropsychometric Dementia Assessment) naproti tomu predstavuje nový test, ktorý je špecializovaný na „subkortikálny" typ kognitívnej poruchy, aký je asociovaný práve s PCH. Cieľom našej štúdie bolo zhodnotiť stav kognitívnych funkcii pacientov s PCH pomocou použitia oboch testov. Následne sme porovnali oboch vyšetrení.
Metodika: Štúdie sa zúčastnilo 57 po sebe idúcich pacientov s PCH. Všetci absolvovali testovanie pomocou psychometrických testov MMSE a PANDA. Po normalizácii, celkové skóre MMSE sa porovnalo s celkovým skóre PANDA, a skóre pre jednotlivé domény PANDA (paraasociačné učenie: PU, verbálna fluencia: VF, priestorová predstavivosť: PP, pracovná pamäť/pozornosť: PPP, výbavnosť pamäte: VP). Obe škály sme porovnali pomocou lineárneho testu, Spearmanovej alebo Pearsonovej korelácie a párového t-testu.
Výsledky: Priemerný výkon ± SD v percentách predstavoval: MMSE: 92 ± 8; PANDA celkovo 61 ± 20; PU: 54 ± 51; VF: 66 ± 19; PP: 67 ± 51; PPP: 85 ± 28; VP: 38 ± 17. Zaznamenali sme signifikantne výraznú diferenciu medzi normalizovaným skóre MMSE a PANDA. PANDA sa ukázala senzitívnejšia. Zároveň sme ale zistili, že MMSE koreluje s celkovým skóre PANDA a skóre domén PU, PPP a VP.
Záver: PANDA v porovnaní s MMSE predstavuje efektívnejší skríningový psychometrický test na detekciu kognitívnych porúch u pacientov s PCH, a preto ho doporučujeme zaviesť do širšej klinickej praxe.