

Abstrakta přednášek, které odezněly na VII. neuromuskulárním kongresu Brno, 15.–16. květen 2014

Neuromuskulární kongres se po dvouleté přestávce opět vrátil do Brna. Program v Hotelu Voroněž obsahoval 49 sdělení. V lékařské sekci 37 a 12 v sekci sester. Součástí lékařské sekce bylo i osm e-posterů. Šlo opět o společnou akci české a slovenské neuromuskulární společnosti a jsem rád, že naše spolupráce nemá jen charakter symbolických návštěv a formálních zdravic. Na tomto jubilejním kongresu (jde o 25. českou a 15. slovenskou konferenci) byla účast slovenských kolegů jak za řečnickým pultem, tak i v řadách posluchačů nepřehlédnutelná.

Hlavními tématy byla traumata periferních nervů a svalů, mononeuropatie, radikulopatie a bolest. Součástí kongresu byla také dvě satelitní sympozia.

Setkání se také letos účastnili zástupci některých patientských organizací. Jsem rád, že i toto se stává dobrou tradicí a neuromuskulární kongres bývá místem vzájemného poznávání a komunikace.

Příjemné atmosféře nepochybně přispělo tradiční setkání obou výborů národních společností v předvečer kongresu a příjemné prostředí Palace Hlinky, kde se konal kongresový večírek.

Poděkování patří v neposlední řadě všem sponzorům, bez nichž bychom akci v takovém rozsahu nemohli pořádat.

Těším se na společný kongres 2015 v Bratislavě.

Stanislav Voháňka
předseda Neuromuskulární sekce ČNS

Je elektrofyziologické vyšetření přínosné v diferenciální diagnostice lumbální spinální stenózy a diabetické polyneuropatie?

Adamová B^{1,2}, Kopáček R^{1,2}, Voháňka S^{1,2}, Dušek L³, Bednařík J^{1,2}

¹ Neurologická klinika LF MU a FN Brno

² CEITEC – Středoevropský technologický institut MU, Brno

³ Institut biostatistiky a analýz, LF a PŘF MU, Brno

Úvod: Lumbální spinální stenóza (LSS) i diabetická polyneuropatie (DPN) jsou častá onemocnění vyššího věku, nežádka se vyskytují u pacientů současně a pak může být problém určit, zda klinické potíže pacienta jsou na podkladě radikulárního postižení při LSS či polyneuropatie. Cílem prospektivní studie bylo zhodnotit přínos elektrofyziologického vyšetření v diferenciální diagnostice LSS a DPN.

Metodika: Elektrofyziologické vyšetření bylo provedeno u 68 pacientů s klinicky symptomatickou LSS, u 28 pacientů s DPN a 32 zdravých dobrovolníků. Byly srovnávány hodnoty parametrů následujících testů: F-vlny n. tibialis, H-reflexu m. soleus, F-vlny n. ulnaris, motorických evokovaných potenciálů k m. abductor hallucis a senzitivního neurogramu n. radialis a n. suralis.

Výsledky: Vyšetřené elektrofyziologické parametry z horních končetin (latence F-vlny n. ulnaris a amplituda senzitivního neurogramu n. radialis), všechny hodnocené latence z dolních končetin (F-vlny n. tibialis, H-reflexu m. soleus, spinální latence MEP) a amplituda senzitivního neurogramu n. suralis signifikantně odlišovaly pacienty s LSS a DPN. ROC analýza nicméně prokázala pouze dva elektrofyziologické parametry jako efektivní nezávislé faktory pro odlišení pacientů s LSS a DPN: latenci ulnarisové F-vlny (optimální hraniční hodnota je 24,2 ms, senzitivita 82,7 % a specifita 63,9 %) a amplitudu senzitivního neurogramu n. radialis (optimální hraniční hodnota je 10,5 μ V, senzitivita 75,5 % a specifita 58,2 %). Vícerozměrná diskriminační analýza poskytla kanonické skóre s nejsilnější prediktivní hodnotou (stanovená hraniční hodnota vykazovala senzitivitu 79,8 % a specifitu 73,5 %).

Závěr: Elektrofyziologické vyšetření z horních končetin je užitečné v diferenciální diagnostice LSS a DPN, nicméně nejlepší diskriminační efekt vykazují kanonické skóre, které zahrnuje několik elektrofyziologických parametrů.

Mononeuropatie n. suprascapularis u dítěte – kazuistika

Bálintová Z, Mrázová L, Ošlejšková H

Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno

Úvod: Mononeuropatie n. suprascapularis patří mezi vzácné typy mononeuropatií. Klinicky se projevuje bolestivostí v oblasti ramene, oslabením m. supraspinatus a infraspinatus, které zajišťují obdukcí a zevní rotaci paže. Příčiny vzniku mohou být různé: chronické přetěžování ramene buď pracovní zátěží nebo při sportu, úrazy ramene, chirurgické zákroky. Etiopatogene postižení nervu je buď kompresivní nebo trakční poranění. Tato mononeuropatie nebyla zatím popsána u dětí.

Kazuistika: Třináctiletý chlapec vyhledal lékaře pro od srpna 2013 se rozvíjející atrofii svalu v oblasti pravé lopatky. Pacient byl subjektivně zcela bez potíží, bolesti ramene ani slabost neměl. Pacient se závodně věnuje tenisu, přes pozorovanou atrofii svalu nadále trénoval a závodil. Neurologické vyšetření prokázalo výraznou atrofii m. infraspinatus vpravo, při normální trofice m. supraspinatus a bez dalšího ložiskového nálezu. Pacientovi byla provedena paleta vyšetření včetně MR ramene a EMG. EMG v říjnu 2014 prokázalo v kondukčních studiích z n. medianus a n. ulnaris normální nález včetně pozdních odpovědí. V jehlové EMG z m. infraspinatus byly známky akutní axonopatie bez známek reinervace. V m. supraspinatus a deltoideus byl normální nález. Pacientovi bylo doporučeno rameno nepřetěžovat, zahájit cílenou rehabilitaci k posílení m. infraspinatus a také elektrostimulace. Neurochirurgická intervence nebyla indikována. Za osm měsíců od vzniku potíží se stav mírně zlepšil, ale nadále přetrvává těžká atrofie m. infraspinatus.

Závěr: Při dnešní stoupající sportovní zátěži v oblasti závodního sportu u dětí je nutné pomýšlet i na onemocnění, která v minulosti byly pozorována výhradně u dospělých pacientů.

Klinický profil, léčba a prognóza 121 případů Guillainova-Barrého syndromu u 119 nemocných prospektivně zaznamenaných v českém národním registru GBS

Bednařík J^{1,2}, Škorňa M^{1,2}, Kuchyňka J³, Mazanec R⁴, Haberlová J⁵, Otruba P⁶, Junkerová J⁷, Staněk J⁸, Božovský T⁹, Ehler E¹⁰, Vávra A¹⁰, Ridzoň P¹¹, Forgáč M¹², Vaško P¹³, Pátá M¹⁴, Suchý M¹⁴

¹ Neurologická klinika LF MU a FN Brno

² CEITEC – Středoevropský technologický institut MU, Brno

³ Neurologická klinika LF UK a FN Hradec Králové

⁴ Neurologická klinika 2. LF UK a FN v Motole, Praha

⁵ Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN v Motole, Praha

⁶ Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc

⁷ Neurologická klinika FN Ostrava

⁸ Oddělení dětské neurologie, FN Ostrava

⁹ Neurologická klinika LF UK a FN Plzeň

¹⁰ Neurologická klinika PKN, a.s. a FZS Univerzita Pardubice

¹¹ Neurologické oddělení, Thomayerova nemocnice, Praha

¹² Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze

¹³ Neurologická klinika 3. LF UK a FN Královské Vinohrady, Praha

¹⁴ Inaverz, o.p.s.

Úvod: Incidence Guillainova-Barrého syndromu (GBS) v desetimilionové populaci obyvatel České republiky kolísá podle oficiálně dostupných údajů kolem 175 případů za rok. Prospektivně zaznamenaná data jsou však nezbytná k tomu, aby bylo možné posoudit, zda jsou na národní úrovni dosažené mezinárodní standardy péče o nemocné s GBS.

Metodika: Deset neuromuskulárních center se podílí na fungování online webového národního českého registru GBS (součástí registru autoimunitních nervosvalových onemocnění; AINSO) založeného na standardním formuláři vytvořeného skupinou neuromuskulárních expertů. Cílem registru je sledování klinického profilu, léčených možností a šestiměsíční prognózy nemocných s GBS.

Výsledek: Byla analyzována data z 121 epizod GBS u 119 nemocných (65 mužů, 54 žen, průměrný věk 51,4 roku) zaznamenaná během období duben 2012–prosinec 2013. Do neuromuskulárních center bylo primárně přijato 78 % nemocných, 22 % bylo do centra sekundárně přeloženo. Pomocí výměnné léčebné plazmaferézy (VPF) bylo léčeno 60 %, 30 % pomocí intravenózního lidského gamaglobulinu (IVIG) a 10 % nebylo léčeno žádnou imunomodulační léčbou (pro nízké hodnoty GBS disability scale). Po šesti měsících dosáhlo 66 % nemocných stupeň 0 (zdráv) nebo 1 (malé obtíže či příznaky neuropatie) GBS disability scale a podíl imobilních nemocných (stupeň 4–6 GBS disability scale) se snížil z 61 % na počátku léčby na 8 %. Byly zaznamenány dva relapsy (1,7 % epizod) během šestiměsíčního sledování. Nebyl významný rozdíl mezi oběma léčebnými modalitami ani mezi pohlavími.

Závěry: Prospektivní sběr dat za pomoci standardního protokolu a webové databáze je užitečným zdrojem informací, který bude možné použít pro zhodnocení kvality péče jednotlivých center i na národní úrovni. Centralizace péče a dodržování standardů péče vedou k dobré prognóze nemocných s GBS srovnatelné s relevantními zdroji.

Postižení tenkých senzitivních nervových vláken u kritického stavu dokumentované pomocí sériového hodnocení kožních biopsií

Bednařík J^{1,2}, Škorňa M¹, Kopáček R¹, Vlčková E^{1,2}, Adamová B^{1,2}, Košťálová M^{1,2}

¹ Neurologická klinika LF MU a FN Brno

² CEITEC – Středoevropský technologický institut MU, Brno

Cílem studie bylo zkoumat pokles denzity intraepidermálních nervových vláken (IENFD) pomocí sériového hodnocení kožních biopsií a tak doložit rozvoj degenerace senzitivních tenkých nervových vláken v akutní fázi kritického stavu.

Do studie jsme zařadili 11 neurologických pacientů v kritickém stavu v důsledku mozkového infarktu. Žádný z nich neměl premorbidně anamnesticky známky nervosvalového onemocnění či přítomnosti rizikových faktorů těchto onemocnění. Byla provedena opakovaná kožní biopsie současně s hodnocením stavu vědomí, svalové síly, senzitivních a autonomních funkcí a elektrofyziologické vyšetření. Byl sledován rozvoj sepse a multiorgánového selhání během jejich pobytu na jednotce intenzivní péče (JIP). IENFD byla hodnocena při přijetí na JIP (nejpozději do tří dnů od přijetí) z kožní biopsie odebrané z distální části bérce (10 cm nad laterálním kotníkem) vpravo a porovnána s hodnotou zjištěnou z analogické lokalizace vlevo 10–14 dnů po 1. vyšetření.

Z 11 hodnocených pacientů byl rozvoj sepse a/nebo multiorgánového selhání zjištěn u devíti jedinců (82 %). Při přijetí měli dva pacienti (18,2 %) abnormálně snížené IENFD (medián: 5,05 vlákn/mm). Opakovaná kožní biopsie prokázala signifikantní pokles IENFD (medián: 2,18 vlákn/mm; $p < 0,001$) a abnormální snížení IENFD bylo přítomno u osmi jedinců (72,7 %). Elektrofyziologické známky neuropatie kritického stavu postihující silná vlákna byly nalezeny u šesti nemocných (54,5 %), známky autonomní dysfunkce u dvou jedinců (18,2 %) a epizoda deliria jako manifestace encefalopatie kritického stavu u sedmi případů (63,6 %).

Závěrem sériové hodnocení IENFD potvrdilo rozvoj postižení senzitivních tenkých vláken v akutní fázi kritického stavu jako součásti postižení neuromuskulárního systému a multiorgánového selhání u kriticky nemocných.

Termín „length-dependent“ aneb postižení závislé na délce nervu u diabetické neuropatie

Divišová Š¹, Vlčková E¹, Němec M¹, Bělobrádková J², Dubový P³, Bednařík J¹

¹ Neurologická klinika LF MU a FN Brno

² Gastroenterologická klinika LF MU a FN Brno

³ Anatomický ústav, LF MU Brno

Úvod: Dle obecného povědomí mívá většina pacientů s diabetickou neuropatií typ postižení závislý na délce nervu („length-dependent“), ale postižení tenkých vláken se může vyskytovat i bez závislosti na délce nervu. Dle recentní definice neuropatie tenkých vláken se předpokládá akirální distribuce (resp. akirální akcentace) symptomů či objektivních známek léze tenkých nervových vláken, připouští se však difúzní či okřskovitá distribuce. V různých pracích najdeme velmi rozdílné definice „length-dependent“ (LD), resp. „non-length-dependent“ (non-LD) neuropatie. Cílem práce bylo vyhodnocení procentuálního zastoupení LD a non-LD postižení v souboru pacientů s diabetes mellitus 2. typu (DM2) či prediabetickým stavem.

Pacienti a metodika: U 40 pacientů s recentním DM2 či poruchou glukózové tolerance (23 mužů, 17 žen, průměrný věk $56,1 \pm 10,3$ let, v rozmezí 30–74 let) byla provedena kožní biopsie v distální (cca 10 cm nad zevním kotníkem) i proximální (anterolaterální plocha stehna ipsilaterálně) lokalizaci.

Výsledek: Pro hodnocení LD či non-LD neuropatie jsme použili tři různá kritéria: 1) Kritérium dle Uceyler et al: pokud je poměr proximální a distální hodnoty IENFD ≥ 5 , jedná se o LD neuropatii, ostatní případy jsou označeny jako non-LD. 2) V naší práci potvrzujeme existenci určitěho proximo-distálního gradientu i u zdravých dobrovolníků. Jako další kritérium jsme tedy zvolili normální limit pro poměr proximální a distální hodnoty IENFD hodnotu 1,8 (průměr + 2 SD). Pokud je tento poměr $> 1,8$, jedná se o LD neuropatii. 3) Kritérium dle autorů Gemignani et al: pokud je proximální hodnota IENFD $>$ hodnota distální, jedná se o LD neuropatii. V našem souboru jsme vyhodnotili jako non-LD podskupinu a) 85 %, b) 52 %, c) 27% případů, v závislosti na zvoleném kritériu.

Závěr: Hodnocení procentuálního zastoupení postižení s/bez závislosti na délce nervu u pacientů s diabetickou neuropatií velmi záleží na zvolené definici „length-dependent“ či „non-length-dependent“ neuropatie.

Traumata periferních nervů – posudkové hledisko

Ehler E

Neurologická klinika PKN, a.s. a FZS Univerzita Pardubice

Úvod: Ke zranění nervu dochází různým mechanismem a v různých situacích. Vzhledem k traumatickému ději se jedná nejen o stanovení správné diagnózy a léčebného postupu, ale je nutno vzít v úvahu i posudkové hledisko. Pro akceptovatelnou dokumentaci úrazu nervu a jeho terapie je nutno dodržovat řadu zásad.

Metodika: V rámci pojištění úrazu se posuzuje (a finančně odškodňuje) doba léčení (denní odškodné; DO) a trvalé následky úrazu (TN). Pokud byl úraz způsoben cizí osobou, jedná-li se o pracovní úraz či plnění bude z povinného ručení, pak se stanovuje bolestné i ztížení společenského uplatnění. Pro korektní posouzení úrazu je třeba dokonale dokumentovat úraz – úrazový děj, nález na periferních nervech, způsob ošetření. Klinické vyšetření léze periferního nervu má obsahovat popis poruch čítí, rozsah a stupeň oslabení, atrofie svalů, iritační fenomény v ráně-jizvě. V EMG vyšetření (vždy se zápisem klinického nálezu) se popisuje motorická neurografie (důležitá je amplituda sumačního svalového akčního potenciálu, rychlost vedení, distální motorická latence i desynchronizace signálu), senzitivní neurografie (tvar a amplituda senzitivního nervového akčního potenciálu, rychlost vedení), při vyšetření jehlovou elektrodou má velký význam výskyt fibrilací a pozitivních vln a při stanovení trvalých následků i četnost a tvar akčních potenciálů motorických jednotek.

Diskuze: Pro správné posouzení traumatické poruchy periferního nervu je korelace klinického a EMG nálezu nezbytná. Pro stanovení doby léčení je důležité kvantifikovat lézi nervu – přechodná porucha vedení, přerušování jednotlivých vláken, konečných senzitivních větví, přerušování kmene nervu. Jednotlivé laboratoře by měly vyjádřit nálezy také ve smyslu stupně poškození (např. amplituda CMAP je snížena o 50 %).

Závěr: Úloha elektromyografisty je pro posouzení úrazu velmi důležitá, a to nejen správným a kvantifikovaným EMG nálezem, ale také klinickým vyšetřením; elektromyografista má podstatně dokonalejší posouzení kliniky.

Možnosti neurofyziologického vyšetření traumat periferních nervů

Ehler E

Neurologická klinika PKN, a.s. a FZS Univerzita Pardubice

Úvod: Traumata periferních nervů jsou častá, mají různý původ (ostrá, trakční, střelná), různou tíží, lokalizaci, časové vztahy. EMG vyšetření má velkou důležitost u traumat periferních nervů, avšak správná indikace, přesné provedení a interpretace vyžadují značné zkušenosti elektromyografisty.

Metodika: Podle tíže poranění lze traumata periferních nervů rozdělit do sedmi stupňů dle Sunderlanda (1951). V neurofyziologické diagnostice lézí periferních nervů se používá motorická a senzitivní neurografie, jehlová EMG, v některých případech i somatosenzorické evokované potenciály (léze brachiálního plexu) i motorické evokované potenciály (proximálně lokalizovaná poranění – např. n. obturatorius). Pokud při stimulaci proximálně od poranění a při registraci distálně získáme motorickou či senzitivní odpověď, nedošlo k úplnému přerušování nervu. Při stimulaci distálně od poranění vymizí motorická odpověď do osmi a senzitivní do deseti dnů, pokud je nerv přerušeno. Při jehlové EMG se začínají objevovat fibrilace a pozitivní vlny asi dva týdny od poranění nervů.

Diskuze: Pokud chceme prokázat lézi periferního nervu (např. indikace revize rány či fraktury s plánem uvolnění nervu), pak nerv stimulujeme proximálně a registrujeme distálně od poranění. Je možno použít bezprostředně po poranění. Po 2–3 týdnech je možno prokázat axonální lézi – výskyt fibrilací a pozitivních vln s redukcí či vymizením volní aktivity při pokusu o kontrakci svalu. Při průkazu reinervace po přiměřeném ošetření nervu (sutura, přemostění defektu štěpem) je nutno počítat se zdržením asi tři týdny a s rychlostí reinervace asi 1 mm za den. Až po vypočteném časovém období je indikace jak ke stimulaci motorických vláken (později senzitivních) i k jehlové EMG – k průkazu časných známek reinervace svalu (nízké a úzké potenciály motorických jednotek).

Závěr: EMG je v léčbě traumat periferních nervů cenným vyšetřením. Neurofyziologické vyšetření v prvních dvou týdnech po traumatu nervu se vyžaduje v případě indikace chirurgického ošetření poškozeného nervu. EMG vyšetření po třech týdnech lépe určí lokalizaci a tíží poranění nervu. Po mnoha týdnech od poranění je možno hodnotit přestavbu zbylých motorických jednotek a s latencí měsíců úroveň reinervace.

Poškození loketního nervu – dvouleté zkušenosti se zavedením standardu do praxe

Ehler E¹, Nakládalová M², Urban P^{3,4}, Ridzoň P^{3,5}

¹ Neurologická klinika PKN, a.s. a FZS Univerzita Pardubice

² Klinika pracovního lékařství LF UP a FN Olomouc

³ Klinika pracovního lékařství 1. LF UK a VFN v Praze

⁴ Státní zdravotní ústav, Praha

⁵ Neurologické oddělení, Thomayerova nemocnice, Praha

Úvod: Poškození loketního nervu v oblasti lokte je po syndromu karpálního tunelu druhou nejčastější profesionální mononeuropatií. Vzhledem k rozdílům v metodice a nejednotných normách jednotlivých EMG laboratoří s následným nestejným posouzením exponovaných pracovníků byl vypracován projekt – Stanovení středního stupně poškození loketního nervu v lokti (grant IGA: NS 10324-3). Výsledkem grantového projektu bylo „Metodické opatření“, které bylo publikováno a vešlo v platnost v roce 2011 (Věstník MZ ČR, 2011, částka 11).

Metodika: Základní principy EMG vyšetření loketního nervu: distální latence 8 cm k m. abductor digiti minimi a 13 cm k m. interosseus dorsalis primus, loket je v pravouhlé flexi, stimulace distálně od lokte je ve vzdálenosti 4 cm a proximálně 6 cm od spojnice mediálního epikondylu a olekranu. Při každém vyšetření jsou hodnoceny obě horní končetiny, současně i n. medianus a senzitivní neurografie. Střední stupeň poškození loketního nervu je charakterizován těmito neurofyziologickými parametry: rychlost vedení v motorických vláknech přes loket nižší než 39 m/s, rychlost vedení motorickými vlákny přes loket je snížena nejméně o 30 % proti rychlosti na předloktí, amplituda motorické odpovědi

ze zápěstí je snížena o více než 50 % proti zdravé končetině anebo je absolutní hodnota amplitudy nižší než 4,8 mV. Vyšetřením jehlovou EMG elektrodou byla vyloučena kořenová léze C8. Byl vyloučen syndrom Guyonova kanálu.

Soubor a výsledky: Po zavedení nového standardu bylo v průběhu dvou let (2012–2013) příznáno poškození loketního nervu v lokti z profesionálních důvodů 43 pracovníkům. Jednalo se o 37 mužů a šest žen ve věkovém rozmezí 24–62 let. Loketní nerv na PHK byl postižen 12krát, na LHK 20krát a u 11 osob bylo postižení oboustranné. Střední stupeň závažnosti poškození byl stanoven na podkladě snížení rychlosti vedení motorickými vlákny přes loket u 32 osob, relativní snížení rychlosti vedení přes loket o nejméně 30 % proti rychlosti na předloktí rovněž u 25 osob, relativní snížení amplitudy motorické odpovědi pod 50 % oproti zdravé straně u 10 a absolutní snížení pod 4,8 mV u 15 osob. Tyto nálezy se často kombinovaly.

Závěr: Zavedení jednotné metodiky vyšetření loketního nervu při podezření na poškození nervu z profesionálních příčin vedlo k podstatnému zvýšení kvality i váhy EMG vyšetření v procesu posuzování pracovníků. Vedlo rovněž ke zvýšení kvality neurofyziologických vyšetření v jednotlivých EMG laboratořích. Stále však je dosti prostoru ke zlepšení metodiky i zavedení pevných norem, event. i stanovení hranic pro uznávání ohrožení nemocí z povolání.

Práce vychází z projektu IGA MZ ČR NS 10324-3/2009.

Polyneuropatia pri Parkinsonovej chorobe

Grofik M, Kurča E, Tučanová Koprušáková M

Neurologická klinika JLF UK a UN Martin

Parkinsonova choroba je neurodegeneratívne ochorenie centrálného nervového systému, ktoré je klinicky charakterizované súborom motorických a nemotorických príznakov. Medzi nemotorické príznaky patria aj symptómy autonómnej dysfunkcie zapríčinennej periférnou autonómnou neuropatiou. V palete nemotorických príznakov sa však bežne neuvádzajú prejavy poškodenia somatického periférneho nervového systému (periférna somatická neuropatia). Rovnako v prehľadových prácach o neuropatiách sa bežne medzi ochoreniami s vysokým výskytom polyneuropatie neuvádza Parkinsonova choroba. V recentných prácach viacerých autorov sa však uvádza výskyt polyneuropatie pri Parkinsonovej chorobe od 38 do 55 %. Záujem o problematiku polyneuropatie pri Parkinsonovej chorobe vzrástol v súvislosti s výskytom akútnych ťažkých demyelinizačných polyneuropatií u pacientov liečených intestinálnym géлом s levodopou. Tak sa ponúka aj otázka, či polyneuropatia je príznakom Parkinsonovej choroby alebo je podmienená liekovým poškodením periférneho nervového systému. Mancini et al zistili, že výskyt polyneuropatie u pacientov liečených intestinálnou levodopou bol 28 %, v skupine pacientov liečených perorálnou levodopou 20 % a dopamínovými agonistami 8 %. Levodopa sa tak stala suspektnou z hľadiska potenciálne neurotoxického vplyvu na periférny nervový systém. Viacerí autori uvádzajú ako hlavný patogenetický mechanizmus vzniku polyneuropatie deficit vitamínu B12, a to práve v súvislosti s metabolizmom užíwanej levodopy. V tomto príspevku prezentujeme dizajn našej prospektívnej štúdie zameranej na výskyt polyneuropatie u pacientov s Parkinsonovou chorobou.

ALS s pozitívou anti-AChR protilátok – kazuistika (motor neuron disease v asociácii s myasténiou gravis?)

Hajaš G¹, Virágová M¹, Gregorovičová E¹, Királová S², Veselý B¹, Dean Z¹, Brozman M¹

¹Neurologická klinika FSVaZ UKF a FN Nitra

²Ústav klinickej psychológie, FSVaZ UKF a FN Nitra

Úvod: Motor Neuron Disease (MND) zahŕňa niekoľko porúch, pre ktoré sú charakteristické degeneratívne zmeny a zánik motorických neurónov v mozgovej kôre, kmene a predných rohoch miechy. Amyotrofická laterálna skleróza (ALS) je progresívne ochorenie horného a dolného motoneurónu, ktoré sa klinicky manifestuje slabosťou, atrofiami svalstva a šlachovou hyperreflexiou.

Kazuistika: Autori referujú kazuistiku 59-leté ženy, ktorá bola prijatá na neurologickú kliniku so 4-ročnou anamnézou progredujúcej slabosti krčného svalstva, padania hlavy a deglutinačnými ťažkosťami. V klinickom obraze dominovala ťažká hypotrofia krčných svalov s obrazom „head drop“, atrofia proximálnych aj distálnych svalov horných končatín (HKK). V EMG obraze boli známky aktívnej, chronickej motorickej neuronopatie svalov krku a HKK. Repetitívna stimulácia n. axillaris preukázala ľahký dekrement v 3.–6. odpovedi. Magnetická stimulácia kortexu preukázala predĺžený centrálny kondukčný motorický čas do dolných končatín. MR mozgu a miechy nebolo možné realizovať z technických príčin. CT mozgu zobrazilo difúznú kortikálnu atrofiu s maximom F-T. Neuropsychológ popisuje organickú alteráciu osobnosti, emotivity a správania. Stav sme hodnotili ako ochorenie dolného motoneurónu, s možným vývojom do ALS, zahájili sme liečbu riluzolom. O mesiac sme obdržali výsledok signifikantne zvýšeného titra anti-AChR protilátok. Uvažovali sme o spoluprebíhajúcej myasténii gravis. Do liečby sme pridali inhibitory AChE, prednison a azathioprin. Len prechodne dochádza k zlepšeniu svalovej sily horných končatín, prejavy „head drop“ pretrvávajú. V ďalšom priebehu dochádza ku progresii svalovej slabosti krku aj končatín, s čím koreluje aj zhoršenie EMG nálezu vo viacerých etážach. Stav sme napokon zhodnotili ako MND s pozitívou anti-AChR protilátok. Menej pravdepodobná je asociácia MND s klinickou myasténiou gravis. V spolupráci s neuropsychológom supponujeme u pacientky rozvoj frontotemporálnej demencie (MND-FTD).

Záver: V kazuistice popisujeme raritný prípad pacientky s ochorením motorického neurónu, frontotemporálnej demencie s pozitívou anti-AChR protilátok, v literatúre bolo doteraz publikovaných len niekoľko prípadov. Uvažovali sme o koincidencii MND s myasténiou gravis, avšak klinický priebeh ako aj slabá odozva na imunosupresíva/inhibítory AChE u pacientky svedčí skôr proti koincidencii týchto dvoch ochorení.

Flekční cervikální myelopatie (Hirayamova choroba) – skutečnost nebo mýtus? Dvě kazuistiky

Kadaňka Z jr, Adamová B

Neurologická klinika LF MU a FN Brno

Flekční cervikální myelopatie (Hirayamova choroba) je vzácné onemocnění krční míchy. Manifestuje se asymetrickou, velmi pomalu progresující atrofií a slabostí svalů ruky a předloktí (s ušetřením m. brachioradialis) a postihuje většinou mladé muže mezi 15–25 lety. Nebývají přítomny změny reflexologické ani poruchy senzitivity. Na MR krční páteře je typicky popisována lokální atrofie míchy, ve flexi v T1 vážených obrazech dochází k rozšíření zadního epidurálního prostoru, který je hyperintenzní v T2 vážených obrazech a zvýrazňuje se po aplikaci kontrastní látky. Onemocnění má tyto základní charakteristiky: a) svalové atrofie jsou omezeny na svaly předloktí a ruky (mimo m. brachioradialis); b) výskyt je obvykle sporadický, vzácně familiární; c) vyskytuje se zejm. u mladých mužů (15–25 let) – většinou jednostranně; d) není porucha čítí nebo změna reflexů na končetinách; e) pomalá progresie (roky); f) přítomna ztráta uchycení mezi zadní částí durálního vaku a laminami (v oblasti dolní krční páteře) a charakteristický obraz na MR (zvětšení zadního epidurálního prostoru ve flexi krční páteře).

Autoři popisují kazuistiky dvou pacientů, které svým průběhem připomínaly tuto chorobu, (jejíž existence však bývá někdy zpochybňována) a shrnují dosavadní poznatky o diagnostice a léčbě této nozologické jednotky.

Poruchy plexus brachialis, novorozenecká paréza plexus brachialis

Kalous K

Neurologie-elektrofysiologické laboratoře s.r.o., Praha

Plexus brachialis je tvořen ramí ventrálních spinálních kořenů C5(4) až Th1(2). Vzájemná propojení těchto kořenů tvoří tři trunky – truncus superior (C5–C6), medius (C7) a inferior (C8–Th1), které se dále dělí na fasciculus lateralis, posterior a medialis. V celém jeho průběhu z něj odstupují jednotlivé nervy a z konečných fasciкул se utvářejí hlavní nervové kmeny horní končetiny, n. medianus, radialis a ulnaris. Podle vztahu ke klíční kosti rozlišujeme pars supraclavicularis a infraclavicularis. Supraclaviculární léze postihují ventrální ramí a trunky, infraclaviculární jednotlivé fascikuly. Podle etiologie můžeme rozdělit postižení brachiálního plexu do následujících skupin: a) traumatické léze plexus brachialis; b) postižení brachiálního plexu při nádorových onemocněních; c) thoracic outlet syndrom; d) idiopatická brachiální neuropatie se spoustou synonym (akutní brachiální neuropatie, neuralgická amyotrofie, brachiální neuritis, ...).

Z klinického vyšetření s posouzením postižení jednotlivých svalů a poruchy citlivosti lze určit místo postižení, topiku léze. Elektrofyziologická vyšetření (EMG, evokované potenciály SSEP, MEP) pomohou určit tíži postižení. Zobrazovací vyšetření CT, NMR mohou přispět k určení etiologie postižení (změny anatomických prostor, maligní infiltrace, adheze).

Novorozenecká porucha plexus brachialis: novorozenecká obrna plexus brachialis se udává s incidencí 0,12 % s rozmezím od 0,004–0,20 % porodů (Van Dijk). Tato incidence se nemění ani při zlepšení porodní péče. Je popisováno několik klinických obrazů podle místa postižení. Nejčastěji jde o postižení kořenů C5–C6 (truncus superior) projevující se slabostí abdukce paže v rameni a flexi v lokti. Za příčinu je považován zvýšený tlak na rameno od symfýzy matky při porodu záhlavím. Další uváděné příčiny jsou zvýšená porodní váha, protrahaný porod, klešťový porod, porodní asfyxie. Předpokládá se možnost vzniku obrny i intrauterině. Prognóza postižení je většinou dobrá až v 90 % dochází ke spontánní úpravě (Van Dijk). Jiné práce však uvádějí že u 20–25 % postižených přetrvává signifikantní neurologický deficit (Bager, Sjöberg). Tíži postižení mimo klinické vyšetření posoudí i EMG vyšetření a zobrazovací vyšetření jako CT nebo NMR. Rozhodování o ev. chirurgickém řešení je stále tématem debat s nejednoznačným výsledkem (Kline), rozhodující je průběh v prvních 3–6 měsících a klinický nález na počátku, špatným znamením je přítomnost Hornerova syndromu, paréza bránice a chabá plegie končetiny. Uváděny dvě kazuistiky s elektromyografickými nálezy.

Validace české verze Neuropathic Pain Symptom Inventory (NPSI)

Kincová S^{1,2}, Šrotová I^{1,2}, Vlčková E^{1,2}, Straková J¹, Ryba L³, Bednařík J^{1,2}

¹ Neurologická klinika LF MU a FN Brno

² CEITEC – Středoevropský technologický institut MU, Brno

³ Ortopedická klinika LF MU a FN Brno

Úvod: Neuropatická bolest je častým klinickým projevem řady onemocnění periferního i centrálního nervového systému. Klíčovou součástí jejího diagnostického algoritmu jsou jednoduché dotazníkové nástroje založené na přítomnosti typických popisných charakteristik (tzv. deskriptorů). Tyto dotazníky jsou dle aktuálních doporučení nejvýznamnějším skrínigovým nástrojem v identifikaci neuropatické bolesti, zejm.

pro nespecialisty. V českém jazykovém prostředí však není v současnosti k dispozici validovaná verze žádného z mezinárodně akceptovaných dotazníků zaměřených na tuto problematiku.

Cíl: Cílem studie bylo vytvoření české jazykové verze jednoho z nejpoužívanějších dotazníků zaměřených na diagnostiku a charakteristiku neuropatické bolesti, a to tzv. NPSI (Neuropathic Pain Symptom Inventory) a její validace.

Soubory a metodika: Dotazník byl přeložen metodou „forward-backward translation“. Pro potřeby validace byla pomocí takto vytvořené české jazykové verze následně vyšetřena skupina pacientů neuropatickou bolestí periferního původu při bolestivé polyneuropatii DKK (n = 66) a/nebo původu centrálního při roztroušené skleróze (n = 30), a skupina nemocných s bolestí nociceptivní v důsledku pokročilé artrózy kyčelního nebo kolenního kloubu (n = 70; z toho 31 pacientů mělo klidové spontánní bolesti na úrovni NRS \geq 3). Hodnoty jednotlivých položek dotazníku, dílčích skóre i celkového NPSI skóre byly srovnány pomocí parametrických statistických metod a výsledky byly dále zpracovány pomocí ROC analýzy umožňující zhodnocení diagnostické validity české jazykové verze dotazníku NPSI v odlišení neuropatické a nociceptivní bolesti.

Výsledek: Provedení testu bylo ve všech případech jednoduché a časově nenáročné. Srovnání celkového NPSI skóre, doporučených dílčích škál i jednotlivých hodnocených položek prokázalo vysoce statisticky významné rozdíly mezi pacienty s neuropatickou a nociceptivní bolestí (s i bez spontánní klidové bolesti). ROC analýza potvrdila uspokojivou diagnostickou validitu testu v odlišení neuropatické a nociceptivní bolesti.

Závěr: Vytvořená česká jazyková verze dotazníku NPSI prokázala dostatečnou schopnost diskriminace neuropatické od nociceptivní bolesti a lze ji doporučit jako vhodný a snadno použitelný nástroj v diagnostickém algoritmu neuropatické bolesti.

Práce byla podpořena grantem IGA MZ ČR NT 13523-4 a MZ ČR – RVO (FNBr, 65269705) a interními zdroji CEITEC MUNI.

Autoimunitný syndróm dolného motoneurónu – kazuistika

Kurča E, Grofik M, Turčanová Koprušáková M

Neurologická klinika JLF UK a UN Martin

Ochorenia motorického neurónu (Motor Neuron Disease; MND) tradične zahŕňajú celé spektrum neuromuskulárnych diagnóz. V prvom rade je potrebné zmieniť sporadické formy ALS (amyotrofickej laterálnej sklerózy), a to od zmiešaných variantov (syndrómy s centrálnou aj periférnou obrnou) cez izolovaný centrálny variant (primárna laterálna skleróza; PLS) až po izolovaný periférny variant (primárna muskulárna atrofia; PMA). Je známe, že existujú aj familiárne hereditárne genetické formy MND, pričom napr. mutácie superoxidodysmutázy (SOD-1) a dynactinu spôsobujú varianty PMA označované aj ako LMND (Lower Motor Neuron Disease). Vybrané prípady LMND môžu byť asociované s niektorými autoprotilátkami. Známa je asociácia asymetrického syndrómu dolného motoneurónu s distálnym postihnutím s autoprotilátkami IgM anti-GM1 alebo IgM anti-GalNAc-GD1a. Osobitným variantom LMND je asymetrický syndróm dolného motoneurónu s predominantným poškodením proximálnych častí horných končatín (synonymá Vulpian-Bernhard syndróm, brachiálna amyotrofická diplégia, flail arm syndrome), ktorý môže byť asociovaný v 10–20 % prípadov s prítomnosťou anti-asialo-GM1 autoprotilátok. Predstavujeme kazuistiku pacienta so supponovanou diagnózou syndrómu Vulpian-Bernhard s amyotrofiou cervikobrachiálneho úseku bez senzitivného postihnutia združený s ďalšími vybranými príznakmi. Autoimunitnú etiológiu ochorenia okrem iného potvrdila jednoznačná klinická rezponzibilita na imunosupresívnu/immunomodulačnú liečbu, a to hlavne na vnútrožilové podanie polyklonálneho humánneho imunoglobulínu (IVIg).

Radikulárny syndróm v lumbosakrálnej oblasti podmienený pseudoaneryzmou aorty – kazuistika

Martinka I¹, Jurčaga F¹, Grunt J², Marton E³, Penxová B¹, Špalek P¹

¹ Neurologická klinika SZU a UN Bratislava

² Rádiodiagnostická klinika UN Bratislava, pracovisko Ružinov

³ Angiochirurgická klinika NÚSCH, Bratislava

Úvod: Najčastejšou príčinou radikulárnych syndrómov v LS oblasti sú vertebrogénne zmeny: diskopatie a spondylotická spinálna stenóza. V diferenciálnej diagnóze je potrebné zvážiť diabetickú lumbosakrálnu plexopatiu, postradiačnú plexopatiu, plexitídy infekčnej a autoimunitnej etiológie, kompresiu nervových koreňov, resp. lumbosakrálneho plexu pri malígnych tumoróznych procesoch v oblasti malej panvy alebo pri retroperitoneálnom hematóme. Cieľom našej kazuistiky je prezentovať vzácny prípad pluriradikulárneho syndrómu v LS oblasti, ktorý bol podmienený iatrogénne spôsobenou pseudoaneryzmou aorty.

Kazuistika: 47-ročný pacient bez vážnejšieho ochorenia v anamnéze. 1. 3. 2011 absolvoval trepanobiopsiu kostnej drene z ľavej bedrovej kosti pre splenomegáliu a leukocytózu nejasnej etiológie. Krátko po výkone začal pociťovať bolesti v ľavej gluteálnej oblasti s propagáciou po dorzálnnej a laterálnej strane stehna a lýtku. Po týždni sa pridružila slabosť ľavej dolnej končatiny, hypestéza a parestézie v dermatóme S1 vľavo, pacient bol prijatý na našu kliniku. Objektívne sa zistilo výrazné oslabenie plantárnej a dorzálnnej flexie nohy vľavo, oslabená flexia predkolenia a nevýbavný RŠA vľavo. MR vyšetrením LS chrbtice sa zistili zmeny intenzity signálu a tekutinové ložiská v blízkosti lopaty bedrovej kosti vľavo, edém v oblasti úponu m. iliacus vľavo, cystoidná formácia ventrálne od massa lateralis os sacrum vľavo s naliehaním na odstupujúce radikulárne štruktúry sakrálneho plexu vľavo. Doplňili sme CT vyšetrenie abdomenu a malej panvy, ktoré zobrazilo výrazne sýtiaci sa útvar pozdĺž

stická postupně progredující svalová slabost, časná rigidita páteře s omezenou hybností páteře a skoliózou. Onemocnění bývá doprovázeno i časnými respiračními potížemi. Diagnostika onemocnění je založena na klinickém obraze, svalové biopsii a molekulárně-genetickém vyšetření.

Kazuistika: Prezentujeme případ pacientky sledované na sektorové neurologii pro periferní hypotonický syndrom, postupně progredující svalovou slabost a omezení hybnosti páteře s rozvojem skoliózy, která byla v 11 letech řešena operačně, po operaci následovalo respirační selhání s nutností domácí umělé plicní ventilace. Pacientka hospitalizována v říjnu 2011 (tedy ve 12 letech věku) na Klinice dětské neurologie FN Brno, kde byla doplněna řada vyšetření včetně svalové biopsie, kde nálezy kompatibilní s dg. myogenní léze v jejichž obraze jsou popsány minicores a molekulárně-genetického vyšetření novou metodou sequence capture-targeted resequencing. Tato pacientka byla první pacientkou v České republice vyšetřenou touto metodou. U pacientky byl detekován homozygotní výskyt mutace c.895–898delGTCC v genu pro SEPN1. Heterozygotní výskyt mutace byl potvrzen u otce a bratra pacientky.

Spektrum méně známých klinických potíží pacientů s myotonickou dystrofií

Parmová O¹, Vohánka S^{1,2}

¹ Neurologická klinika LF MU a FN Brno

² CEITEC – Středoevropský technologický institut MU, Brno

Pozadí a cíle: Myotonická dystrofie (DM) je multisystémové onemocnění s postižením kosterních a hladkých svalů, srdce, očí, endokrinního, gastrointestinálního a centrálního nervového systému. Je nejčastější formou svalové dystrofie u dospělých. Typickými projevy nemoci je progredující svalová slabost a myotonie, jež se projevuje poruchou relaxace kosterních svalů po volní kontrakci.

Pacienti a metodika: V neuromuskulárním centru FN Brno jsou ve sledování pomocí registru svalových dystrofií 124 pacientů s myotonickou dystrofií 1. a 2. typu. U nemocných jsou kromě běžně známých projevů nemoci sledována i řada systémových poruch. Tyto jsou zjišťovány pomocí validovaných dotazníků.

Výsledky: Jednou z nejčastějších stížností pacientů (kromě typických projevů myotonie a progredující svalové slabosti) jsou svalové bolesti. Dlouhodobá prevalence svalových bolestí je udávána našimi pacienty s DM (při vyhodnocení 102 odpovědí) v 61,8 %, z toho u nemocných s DM1 s četností 71,4 % a 58,1 % u pacientů s DM2. Často pacienti s DM taktéž udávají hypersomnii. Nadměrná denní spavost dle literárních studií by mohla být způsobena centrální poruchou regulace spánku. Z vyhodnocených 68 výsledků až polovina našich pacientů (54,4 %) udává v různé intenzitě zvýšenou ospalost během dne. Obsáhlou oblastí potíží nemocných jsou projevy dysfunkce gastrointestinálního traktu, které jsou způsobeny postižením jak hladké, tak příčně pruhované svaloviny, či následkem myotonie. Dysfagie se vyskytuje u našich pacientů (76 výsledků) s četností 30,3 %. Ze 116 vyhodnocených dotazníků vylučování moči a stolice 60,3 % našich pacientů s DM má s různou četností problémy s unikáním řídké stolice; přitom 13,8 % nemocných není schopno nikdy zamezit úniku vodnaté stolice a 34,5 % pacientů není schopno zamezit ani úniku tuhé stolice. 44,1 % pacientů s DM trpí v různé intenzitě inkontinencí moči a dokonce více jak polovina pacientů (50,8 %) udává, že mají s různou četností potíže s unikáním moči při námaze, zakašlání nebo kýchnutí. Hyperhidróza je v literatuře uváděna jako možný symptom DM. Přesná etiologie není známa, jako možná příčina je uváděno poškození autonomního nervového systému nebo i centrálního a periferního nervového systému. Zvýšeným pocením trpí při vyhodnocení 101 odpovědí 47,5 % našich pacientů s DM.

Shrnutí: Vyšetřování pomocí strukturovaných dotazníků ukazuje na signifikantní přítomnost systémových potíží a je prvním krokem ke standardizaci péče o tyto nemocné. Až na překvapivě zjištěnou vysokou incidenci inkontinence stolice, kde však není dostatek studií na srovnání, zjištěná frekvence systémových potíží se výrazněji neliší od literárních údajů.

Iatrogenní poranění periferních nervů při radikálních gynekologických operacích (přehled a kazuistika)

Potočková V, Mazanec R

Neurologická klinika 2. LF UK a FN v Motole, Praha

Obecně se četnost iatrogeních poranění periferních nervů pohybuje v rozmezí mezi 10–15 %. U radikálních pánevních operací indikovaných v gynekologii z důvodu malignity je následně poškození periferních nervů přítomno asi u 2 % pacientek. Nejčastěji poškozenými nervy bývají n. femoralis, n. obturatorius, n. cutaneus femoris lateralis, n. genitofemoralis, n. peroneus communis a n. pudendus. Obvykle se setkáváme s vícečetným postižením periferních nervů (např. léze n. obturatorius je často doprovázena poraněním stejnostranného n. femoralis). Plexopatie či radikulopatie jsou přítomny spíše výjimečně. Mezi nejčastější mechanismy poranění nervů patří komprese či nadměrná trakce. Komprese nervů je často způsobena nevhodným použitím retraktorů a špatným polohováním pacientky v průběhu výkonu (např. nedostatečné vypodložení oblastí kostních prominencí v litomické poloze s následnou peroneální parézou). Záhy po operaci, obvykle do 24 hod, pacientky začínají udávat nově vzniklou poruchu cití (např. dyzestázie) na DK či v oblasti perianogentální, dále svalovou slabost DK a při postižení n. pudendus se objevuje inkontinence moči a stolice. Mezi rizikové faktory vzniku iatrogení léze patří nevhodné polohování v průběhu operace, délka výkonu > 4 hod, obezita či naopak přílišná hubenost, metabolické poruchy (diabetes mellitus). K potvrzení diagnózy nám vedle objektivního nálezu slouží elektromyografické vyšetření (EMG), které dokáže

stanovit rozsah a tíži poškození periferních nervů. Prognóza je ve většině případů příznivá. Dle různých autorů dochází ke kompletní úpravě u 70–90 % poranění. Průměrná doba trvání symptomů poranění nervu je asi 30 dnů. Součástí konzervativní terapie je důsledná rehabilitace paretických svalů, fyzikální terapie (elektrostimulace) a farmakoterapie neuropatické bolesti. Chirurgická léčba je indikována při přetěžení nervu v průběhu operace, dále při trvání symptomů a nepřítomnosti reinervačních změn na EMG více než tři měsíce po výkonu.

Kazuistika: Žena (42 let), bez významných komorbidit, v prosinci 2013 provedena radikální abdominální hysterektomie + oboustranná adnexektomie pro karcinom hrdla děložního, pooperačně rozvoj parézy n. obturatorius vpravo s dyzestéziemi a motorickým deficitem, EMG prokázala izolovanou neurogenní lézi n. obturatorius vpravo. Prezентujeme klinický nále (včetně videa) a elektromyografický nále.

Traumatické neuropatie u dětí

Staněk J

Oddělení dětské neurologie, FN Ostrava

Úvod: Přes velký výskyt traumat v dětském věku řeší elektromyografista traumatické léze periferních nervů jen vzácně. Pro diagnostiku, indikaci a načasování operačního řešení těchto lézí u dětí hraje EMG zásadní roli. Autor ve svém sdělení představuje soubor dětských pacientů EMG laboratoře s traumaty periferních nervů.

Soubor pacientů: V EMG laboratoři Oddělení dětské neurologie, FN Ostrava bylo v období 2011–2014 vyšetřeno 38 dětí s traumaty periferních nervů s průměrným věkem 9,3 let, s výraznou převahou chlapců (26 chlapců a 12 dívek). Nejčastější byly léze nervů horních končetin (n. ulnaris, medianus, radialis) spojené s frakturami kostí paže a předloktí a s řezným poraněním. Všechna řezná poranění byla ošetřena primární suturou. Dva pacienti potřebovali opakovaný neurochirurgický výkon. Žádný z pacientů s frakturou nebyl operován a následný průběh reinervace byl příznivý. Reinervace byla úspěšná i u většiny pacientů s jinými mechanizmy úrazu. Autor uvádí dvě krátké kazuistiky pacientů. Chlapec se suprakondylickou frakturou humeru vlevo s výrazným posunem a těžkou lézí n. medianus, ulnaris i radialis zůstal bez nutnosti operačního zákroku na nervech vzhledem k následné příznivé reinervaci. Dívka s raritní neuropatií n. cutaneus antebrachii lateralis vzniklé iatrogeně po odběru krve v kubitě vykazovala rovněž dobrou úpravu stavu.

Závěr: Vyšetření traumatických lézí periferních nervů tvoří jen malou část pacientů v pediatrické EMG laboratoři. Poranění se vyskytuje nejčastěji u chlapců ve věku kolem 10 let při sportovních a dalších volnočasových aktivitách s frakturami a řeznými poraněními horních končetin. Sledování postupu reinervace vyžaduje opakovaná EMG vyšetření s logickým načasováním a ve spolupráci s neurochirurgem včasnou indikaci operačního zákroku. Prognóza poranění nervů u dětí je většinou příznivá. I těžké vícečetné léze nervů spojené s frakturami kostí končetin se často upravují bez nutnosti operačního zákroku.

Eozinofilná fasciitída – naše zkušenosti s diagnostikou a léčbou

Špalek P¹, Mečiarová I², Martinka I¹

¹ *Centrum pre neuromuskulárne ochorenia, Neurologická klinika SZU a UN Bratislava*

² *Alpha medical patológia, UN Bratislava*

Úvod: Eozinofilná fasciitída (EF) je vzácné, sklerodermii podobné ochorenie s nejasnou etiológiou a patogenézou. Na základe viacerých klinických a laboratórných indícií sa predpokladá imunopatologická etiopatogenéza. Postihnuté sú končatiny, obvykle symetricky, u niektorých pacientov sú aj trup a brucho. EF sa klinicky manifestuje opuchmi, induráciou a zhrubnutím kože a podkožného tkaniva. Pacienti sa sťažujú na myalgie, stuhnutosť, niektorí pacienti udávajú aj svalovú slabosť a unaviteľnosť. Hlavnými laboratórnymi nálezmi sú eozinofília a hypergamaglobulinémia. V liečbe sú účinné kortikosteroidy.

Cieľ: Poukázať na naše zkušenosti s diagnostikou a liečbou EF u dvoch pacientov.

Súbor pacientov: V r. 2006 sme u 51-ročného muža a v r. 2013 u 31-ročnej ženy stanovili dg. eozinofilnej fasciitídy na základe odporúčaných diagnostických kritérií. Veľké (základné) kritéria: a) opuch, indurácia a zhrubnutie kože a podkožného tkaniva; b) bioptický nále zhrubnutia fascie s akumuláciou lymfocytov a makrofágov s alebo bez eozinofilnej infiltrácie. Malé kritéria: a) eozinofília $0,5 \times 10^9/l$; b) hypergamaglobulinémia $1,5 g/l$; c) svalová slabosť a/alebo elevovaná hladina aldolázy; d) „pomarančová“ koža; e) hyperintenzívna fascia v MR T2 vážení. Vylučujúcim kritériom je diagnóza systémovej sklerózy. Diagnózu EF potvrdzuje prítomnosť oboch veľkých kritérií alebo prítomnosť jedného veľkého kritéria plus prítomnosť aspoň dvoch malých kritérií. Klinické a bioptické nálezy u našich pacientov spĺňali obe veľké diagnostické kritéria. Pacienti mali prítomné aj tri malé kritéria – výrazná eozinofília, hypergamaglobulinémia a svalová slabosť. Oboj pacientom sme ordinovali prednizon v úvodnej dávke $1 mg/kg/deň$. Klinické zlepšovanie trvalo u pacientky niekoľko týždňov, u pacienta až niekoľko mesiacov. Rýchly pokles a úprava eozinofílie boli predzvesťou klinického zlepšovania.

Záver: Na diagnózu eozinofilnej fasciitídy je potrebné myslieť u pacientov s myalgiami, subkutánnou induráciou končatín, eozinofiliou a hypergamaglobulinémiou. Po potvrdení diagnózy je liečbou voľby kortikoterapia.

Svalové křeče

Špalek P

Centrum pre neuromuskulárne ochorenia, Neurologická klinika SZU a UN Bratislava

Svalové křeče sú charakterizované náhlou involutárnou kontrakciou svalu, ktorá je sprevádzaná intenzívnou bolesťou svalu. Bolesť pri svalových křečoch vzniká v dôsledku vysokého napätia svalových vlákien, fokálnej ischémie, biochemických zmien a hromadenia metabolitov počas prolongovanej svalovej kontrakcie. Tieto zmeny spôsobujú mechanickú a biochemickú aktiváciu nociceptívnych receptorov vo svaloch. Svalové křeče sú nešpecifickým príznakom. Klinická závažnosť křečov je variabilná. Svalový křeč je obvykle krátkodobý benígny stav, ale na druhej strane, môže byť príznakom závažného ochorenia, napr. amyotrofickéj laterálnej sklerózy. Svalové křeče, najmä intenzívne a často sa opakujúce, bývajú spojené aj so zvýšeným uvoľňovaním myoglobínu a kreatín-kinázy zo svalových vlákien do séra. Etiopatogeneticky sa rozlišujú primárne a sekundárne svalové křeče. Primárne svalové křeče nemajú žiadnu identifikovateľnú príčinu, označujú sa aj ako idiopatické benígne svalové křeče. Odhaduje sa, že v priebehu života sa idiopatické svalové křeče manifestujú až u 75 % populácie. Napriek „benígnemu“ charakteru mnohí pacienti vnímajú primárne křeče ako veľmi obťažujúce. Primárne svalové křeče sa vyskytuje ve dvoch základných formách: 1) Primárne svalové křeče so vznikom v klude. Vyskytujú sa najmä u starších jedincov a u tehotných žien. Najčastejšie ide o nočné křeče svalov dolných končatín, ktoré pri častej frekvencii zapríčiňujú výrazný dyskomfort a poruchy spánku. 2) Primárne námahové alebo ponámahové svalové křeče. Vznikajú počas svalovej aktivity alebo tesne po prechádzajúcej svalovej aktivite. Okrem vyčerpania energetických substrátov vo svalu sa spoluuplatňujú aj ďalšie provokačné faktory – neobvyklý svalový pohyb, chlad (alebo naopak horúčava), prerušovanie fyzickej námahy. Vyskytujú sa aj u športovcov. Sekundárne svalové křeče sa vyskytujú oveľa zriedkavejšie. Sú prejavom, niekedy prvým, rôznych ochorení. Patria k nim: 1) Ochorenia periférneho motoneurónu a periférnych nervov – amyotrofická laterálna skleróza, bulbospinálna amyotrofia, spinálne amyotrofie, polyneuropatie rôznej etiológie, radikulopatie a radikulitídy, neuromyotónia. 2) Svalové ochorenia – metabolické myopatie, dystrofinopatie, kaveolinopatie, myozitídy, atď. 3) Celkové ochorenia – diabetes mellitus, hypotyreóza, hepatopatie, cirhóza, poruchy elektrolytov (najmä hypomagnezémia a hypokalciémia), chronická renálna insuficiencia, dialyzovaní pacienti, atď. 4) Liekmi a toxínmi indukované svalové křeče – statíny, fibráty, diuretiká, laxanciá, alkohol, rôzne návykové látky. Svalové křeče môže spôsobovať aj konzumácia kávy, resp. kofeínu, preto sa pri zneschopňujúcich svalových křečoch odporúča jednoduchý pokus s vysadením kávy.

Diagnostika: Rozhodujúcim krokom v diagnostike svalových křečov je odlišenie, či sa jedná o primárne alebo sekundárne svalové křeče.

Liečba: Liečba primárnych svalových křečov je symptomatická (karbamazepín, gabapentín, pregabalin, magnézium, cvičenie, strečing). Indikáciou pre symptomatickú farmakologickú liečbu sú časté a intenzívne svalové křeče a nočné křeče, ktoré významne obmedzujú spánok. Významnú úľavu pacientom s nočnými svalovými křečami prináša najmä karbamazepín. Pri sekundárnych svalových křečoch je rozhodujúca kauzálna, resp. patogenetická liečba základného ochorenia. V prípade potreby sa indikuje symptomatická farmakologická liečba aj pri sekundárnych svalových křečoch.

Betametazón v liečbe algických muskuloskeletálnych ochorení

Špalek P¹, Satko M²

¹ Centrum pre neuromuskulárne ochorenia, Neurologická klinika SZU a UN Bratislava

² Pracovisko magnetickej rezonancie, UN Bratislava, pracovisko Ružinov

Betametazón je syntetický glukokortikoid, ktorý má celý rad veľmi efektívnych terapeutických účinkov: protizápalový, imunosupresívny, protialergický, antiproliferatívny, antiexudatívny a znižujúci mikrovaskulárnu permeabilitu. Prostredníctvom svojich primárnych účinkov má betametazón významný sekundárny analgetický efekt. Betametazón sa používa v injekčnej forme, jeho hlavnou indikáciou sú bolestivé zápalové stavy, pričom sa využívajú najmä jeho primárny protizápalový a sekundárny analgetický účinok. Betametazón má dve zložky – betametazón fosfát a betametazón dipropionát. Rýchly terapeutický nástup účinku po aplikácii betametazónu je možný vďaka rozpustnosti a rýchlej absorpcii betametazón fosfátu. Prolongovaný účinok betametazónu umožňuje svojim dlhým biologickým polčasom eliminácie betametazón dipropionát. Betametazón inj. sa používa v ortopedických indikáciách, najmä v intraartikulárnej aplikácii. Intraartikulárna aplikácia kortikoidov sa odporúča najviac 2–3-krát ročne. Pri častejšej aplikácii dochádza k predčasnej degradácii chrupky, tvorbe chondrálnych nekroz a môže dôjsť k vzniku „deštruktívnej“ arthropatii podobnej Charcotovej. V neurologických indikáciách sa betametazón aplikuje injekčne dvomi spôsobmi: a) cieleňá lokálna aplikácia – algické kompresívne vertebrogénne koreňové syndrómy, úžinové lézie periférnych nervov; b) intramuskulárna aplikácia – algické vertebrogénne radikulárne syndrómy (hernie i.v. diskov, spondylootická spinálna stenóza), sekundárne myalgie, entezopatie, artralgie, dekompenzovaná osteoartróza, spondylartróza, coxartróza, fokálne myozitídy, reaktívne algické stavy rôznej etiológie, úžinové lézie periférnych nervov. U algických muskuloskeletálnych stavov betametazón v intramuskulárnej aplikácii dosahuje významné zníženie intenzity bolesti a zlepšenie funkčných schopností. Úľava je subjektívne najvýraznejšia v 1. týždni po aplikácii betametazónu. Dávka a frekvencia prípadného opakovaného podávania betametazónu závisia od závažnosti stavu pacienta a od terapeutického odpovede. Pri intramuskulárnej aplikácii betametazónu je nutné dodržiavať aseptu, injekciu betametazónu aplikovať hlboko do svalu za sterilných podmienok. Lokálne nežiaduce účinky ako hyperpigmentácie alebo hypopigmentácie kože, subkutánna a kutánna atrofia a sterilný absces sa vyskytujú veľmi vzácne. Súčasťou prednášky je niekoľko kazuistik poukazujúcich na indikácie a výsledky liečby betametazónom u pacientov s algickými muskuloskeletálnymi ochoreniami, vrátane reaktívnych bolestivých stavov pri neuromuskulárnych ochoreniach a pri kombinovanej etiopatogenéze.

Lambert-Eatonov myastenický syndróm – literárny prehľad a súbor päťich pacientov

Špalek P¹, Cibulčík F¹, Vincent A²

¹ Centrum pre neuromuskulárne ochorenia, Neurologická klinika SZU a UN Bratislava

² Neuroscience Group, Institute of Molecular Medicine, John Radcliffe Hospital, Oxford, UK

Úvod: Lambert-Eatonov myastenický syndróm (LEMS) je vzácne autoimunitné ochorenie nervosvalového spojenia, ktoré zapríčiňujú autoprotilátky proti presynaptickým napäťovo-závislým kalciovým kanálom (voltage-gated calcium channels) typu P/Q. Protilátky inhibujú vstup kalcia do presynaptických zakončení, čo bráni fúzii acetylcholinových vezikul s presynaptickou membránou a spôsobuje blokádu uvoľňovania acetylcholínu z presynaptických zakončení. LEMS sa u 50–60 % pacientov vyskytuje ako paraneoplastické ochorenie, najčastejšie je asociované s malobunkovým karcinómom pľúc. Idiopatická (nenádorová) forma sa vyskytuje u 40–50 % pacientov.

Cieľ práce: Poukázať na naše skúsenosti s diagnostikou a liečbou idiopatickej formy LEMS.

Súbor pacientov: Päť pacientov, traja muži a dve ženy, vek pri vzniku 9–48 rokov. Doba sledovania 1–28 rokov. U všetkých pacientov bola slabosť svalov pánvového pletenca a proximálneho svalstva dolných končatín prvým príznakom. Chronicko-progredientný vývoj s generalizáciou svalovej slabosti a únavy mali štyri pacienti. Subakútny vznik LEMS aj s myalgiami mal jeden pacient. Všetci pacienti mali inhibované (nevýbavné alebo nízke) RŠO. Vegetatívne príznaky (xerostómia, obštipácia) mali traja pacienti. Žiadny pacient nemal bulbárne, respiračné, ani okohybné príznaky. Diagnózu LEMS sme potvrdili u všetkých pacientov nálezom výrazného vzostupu (o 300–500 %) amplitúdy evokovanej odpovede (CMAP) pri testovaní neuromuskulárnej transmisie vysokofrekvenčnou stimuláciou (30 Hz) a dôkazom pozitívnych autoprotilátok v sére proti napäťovo-závislým kalciovým kanálom. Pátranie po nádorovom ochorení bolo u všetkých päťich pacientov negatívne, vrátane opakovaných CT vyšetrení hrudníka. Pacientom sme ako liečbu prvej voľby ordinovali kombinovanú imunosupresívnu liečbu (prednizon a azatioprin), u pacientky so subakútnym vznikom LEMS sme indikovali aj plazmaferézu.

Výsledky liečby: Jeden pacient – klinická remisia, štyri pacienti – zreteľne zlepšený stav, u troch z nich je nutná dlhodobá udržiavacia imunosupresívna liečba azatioprinom.

Záver: LEMS pre vzácny výskyt a imitáciu iných ochorení spôsobuje značné diagnostické ťažkosti. Diferenciálne diagnosticky je potrebné LEMS odlíšiť od myastenie gravis, motorického variantu CIDP, chronickej polymyozitídy, od myopatií s predilekčným postihnutím svalov pánvového pletenca a od adultnej formy spinálnej amyotrofie. Pacienti s včas diagnostikovaným a adekvátne liečeným LEMS majú dobrú prognózu, ochorenie neskracuje dĺžku života.

Validace české verze Komplexního protokolu kvantitativního testování senzitivity

Šrotová I, Kincová S, Vlčková E, Bednařík J

Neurologická klinika LF MU a FN Brno

CEITEC – Středoevropský technologický institut MU, Brno

Úvod: Komplexní protokol kvantitativního testování senzitivity (QST) (Rolke, 2006), zahrnující kvantifikované hodnocení široké škály modalit termické, algické, taktilní a vibrační citivosti, je v současné době často využívaným nástrojem pro kvantifikaci senzitivity a hodnocení tzv. senzitivního profilu, a to zejm. u pacientů s neuropatickou bolestí. Jeho zařazení do diagnostického algoritmu přispívá k prohloubení a rozšíření klinických informací o testovaném pacientovi, a na skupinové úrovni má potenciál přispět k odhalení patofyziologických mechanismů vzniku bolesti. Protokol obsahuje složité slovní instrukce, které je pro dosažení standardizovaného výstupu nutné přesně následovat, což implikuje nutnost validace jeho jazykových mutací.

Soubor a metodika: Publikované standardizované slovní instrukce ke komplexnímu QST protokolu byly přeloženy metodou „forward-backward translation“. Pro potřeby validace byl pomocí takto vytvořené české jazykové verze slovních instrukcí následně vyšetřen komplexní QST protokol na HKK i DKK u souboru zdravých dobrovolníků (n = 70) a pacientů s periferní neuropatickou bolestí při diabetické neuropatii (n = 30) a centrální neuropatickou bolestí při roztroušené skleróze (n = 33). Hodnocena byla srozumitelnost a časová náročnost protokolu. Bylo provedeno srovnání výsledků mezi soubory pacientů s neuropatickou bolestí a zdravých dobrovolníků za účelem ověření validity protokolu v konfirmaci léze somatosenzitivního nervového systému a související neuropatické bolesti.

Výsledky: Slovní instrukce používané v rámci QST protokolu prokázaly dobrou srozumitelnost pro všechny testované skupiny pacientů. Vyšetření celého protokolu je poměrně časově náročné. U zdravých dobrovolníků trvá v jedné lokalizaci přibližně 20–30 min a prodlužuje se s tíží senzitivního deficitu. Při skupinovém hodnocení vykazovaly všechny senzitivní (ale nikoli algické) prahy vysoce signifikantní elevaci hodnot u pacientů s neuropatickou bolestí (centrální i periferní). Algické prahy vykazovaly obecně daleko vyšší interindividuální variabilitu a u pacientů s neuropatickou bolestí se vyskytovala řada abnormit ve smyslu hypo- i hyperalgézie. Dynamická mechanická alodynies a tzv. paradoxní vnímání chladových podnětů jako horkých nebyly u zdravých dobrovolníků zaznamenány, zejm. druhý ze zmíněných parametrů byl však velmi častý u pacientů s neuropatickou bolestí. Při hodnocení protokolu jako celku byla signifikantní abnormita ≥ 2 hodnocených parametrů zaznamenána u 98 % pacientů s neuropatickou bolestí, ale pouze u 12 % zdravých kontrol.

Závěr: Vytvořená česká jazyková verze slovních instrukcí ke QST protokolu prokázala uspokojivou a s původní jazykovou verzí srovnatelnou validitu v diagnostice senzitivních abnormit a související neuropatické bolesti a lze ji doporučit pro použití v klinické a experimentální praxi v českém jazykovém prostředí.

Práce byla podpořena grantem IGA MZ ČR NT 13523-4 a MZ ČR – RVO (FNBr, 65269705) a interními zdroji CEITEC MUNI.

Vliv teploty na kožní periodu útlumu

Štětkařová I¹, Kofler M², Vaško P¹, Boček V¹, Valls-Solé J³

¹ Neurologická klinika 3. LF UK a FN Královské Vinohrady, Praha

² Department of Neurology, Hochzirl Hospital, Zirl, Austria

³ Hospital Clinic I Provincial de Barcelona, Spain

Úvod: Kožní perioda útlumu (CSP) je spinální inhibiční reflex, ve kterém se zapojují tenká aferentní vlákna A-delta a silná eferentní vlákna alfa motoneuronů. Zatím nebyl zkoumán vliv teploty na tento reflex.

Cíl: Chtěli jsme zjistit, zda má na genezi CSP vliv různá teplota končetiny v její akrální části. Předpokládali jsme, že změny teploty končetiny ovlivní parametry CSP, a to zejm. v její eferentní části.

Materiál a metodika: U 27 zdravých dobrovolníků (11 mužů, věk 22–58 roků) jsme vyšetřovali motorické a senzitivní vedení vlákny n. medianus a n. ulnaris včetně F-vln. Vyšetření CSP bylo provedeno po bolestivé stimulaci ukazováku s referenčními elektrodami umístěnými na m. abductor pollicis brevis při pokojové teplotě, po ponoření předloktí do 42 °C teplé vody a po ponoření do 15 °C studené vody. Výsledky jsme statisticky porovnávali pomocí ANOVA testu.

Výsledek: Při chladu byly prodloužené distální a proximální motorické a senzitivní odpovědi včetně F-vln a byly sniženy rychlosti vedení motorickými a senzitivními vlákny. Začátek a konec CSP byl prodloužený, ale délka CSP byla beze změny. Po zahřátí končetiny byly tyto změny nevýznamné.

Závěr: Prodloužení začátku a konce CSP bez změny délky trvání během ochlazení končetiny je dáno snížením rychlosti vedení v aferentní i eferentní části CSP. Při interpretaci nálezů CSP v klinické praxi je důležité brát v úvahu vliv teploty.

Práce byla podpořena výzkumným projektem Univerzity Karlovy PRVOUK P34, IGA NT 13693 a 260045/SVV/2014.

Relapsující izolovaná myozitída m. rectus lateralis – kazuistika

Turčanová Koprušáková M, Grofik M, Kurča E

Neurologická klinika JLF UK a UN Martin

Orbitální myozitída je zápalový proces, ktorý primárne postihuje extraokulárne svaly. Postihnutí sú predovšetkým mladí dospelí okolo 30. roku veku, s miernou prevahou žien. Klinický obraz zahŕňa orbitálnu a periorbitálnu bolesť, poruchu pohybu očného bulbu, diplopiu, exoftalmus, opuch viečka, hyperémiu spojovky. Akútna manifestácia je typicky unilaterálna, s veľmi dobrou odpoveďou na kortikoidy. Avšak môže ísť aj o chronické resp. rekurentné prípady, ktoré postihujú obidve orbity. Mnoho zápalových, vaskulárnych, neoplastických a infekčných ochorení postihujúcich extraokulárne svaly a iné tkanivá orbity môže imitovať orbitálnu myozitídu. V diferenciálnej diagnostike treba predovšetkým odlišiť thyroídnú orbitopatiu, orbitálnu celulitídu, tumor orbity a iné nešpecifické zápalové procesy. V kazuistike uvádzame prípad 62-ročného pacienta s rekurentnou izolovanou myozitídou m. rectus lateralis dx s veľmi dobrou odpoveďou na liečbu kortikoidmi a s následným relapsom izolovanej lézie m. rectus lateralis sin v kontralaterálnej orbite. MR vyšetrenie mozgu a orbít zobrazilo edematózne zhrubnutý m. rectus lateralis vpravo a následne pri recidíve vľavo. V rámci diferenciálnej diagnostiky boli u pacienta zistené zvýšené titre onkomarkerov CA 72-4 a CEA. PET/CT ani ostatné vyšetrenia však jednoznačný maligný proces nezachytili. Na základe klinického priebehu, výsledkov vyšetrení ako aj promptnému efektu kortikoidov predpokladáme, že by mohlo ísť o recidivujúcu idiopatickú okulárnu myozitídu avšak pre pozitivitu onkomarkerov nemožno jednoznačne vylúčiť ani zriedkavú paraneoplastickú okulárnu myozitídu zatiaľ pri nezistenom origu.

Vyšetření senzitivity – přehled používaných metod

Vlčková E, Šrotová I, Bednařík J

Neurologická klinika LF MU a FN Brno

CEITEC – Středoevropský technologický institut MU, Brno

Vyšetření citlivosti patří mezi nejnáročnější součásti klinického neurologického vyšetření, vyžadující detailní edukaci pacienta a následně pacientovu koncentraci a spolupráci. Při správné metodice vyšetření a jeho exaktním zhodnocení lze často odhalit i diskrétní poruchy citlivosti, kterých si pacient nemusí být vědom nebo není schopen je validně popsat. Cílem přehledného sdělení je shrnout nejčastěji používané metody vyšetření běžně hodnocených senzitivních a algických modalit (taktilní, vibrační a termické čítí, termoalgické čítí, hodnocení hluboké tlakové bolesti a dále mechanická algická citlivost a hodnocení dynamické mechanické allodynie), včetně interpretace jejich nálezů a využitelných normativních dat (pokud jsou dostupná), a to od nejjednodušších nekvantitativních (tj. kvalitativních) metod přes složitější metody semikvantitativní až po náročné metody kvantitativní. Kvalitativní metody poskytují základní informaci typu ano-ne o výskytu hrubé abnormity příslušné testované senzitivní modalit, a to většinou pouze ve smyslu hypestézie pro testovaný podnět, který nemá jasně definované a standardizované parametry (nekalibrovaná ladička, běžná štětka, zkumavka s teplou/chladnou vodou, nekalibrovaný špendlík). Semikvantitativní metody využívají standardizovaný podnět jedné konstantní intenzity a kvantifikují jeho percepce např. vyjádřením počtu podnětů percipovaných z určitého počtu podnětů aplikovaných (např. Tip Therm, Neuopen, 10g monofilamentum, kalibrovaný štětec). Oproti metodám kvanti-

tativním jsou kvalitativní a semikvantitativní metody v běžné klinické praxi využívány podstatně častěji. Jejich výhodou je rychlost a metodická nenáročnost testování a široká dostupnost používaných pomůcek. Nevýhodou je naopak skutečnost, že poskytují pouze orientační informaci o citlivosti pro danou modalitu a spolehlivě detekují většinou až pokročilé poruchy senzitivity. Kvantitativní metody umožňují kvantifikaci percepce pro daný podnět, vyjádřenou většinou formou senzitivního či algického prahu či senzitivity pro příslušnou modalitu, a to použitím nástrojů (či přístrojů) s plynule nebo stupňovitě se měnící intenzitou aplikovaného podnětu (sada Semmes-Weinsteinových filament, set kalibrovaných špendlíků, kalibrovaná ladička, kalibrovaný tlakoměr, počítačem asistované stanovení termických, termoalgických a vibračních prahů). Tyto metody, souhrnně označované termínem kvantitativní testování senzitivity (Quantitative Sensory Testing; QST), jsou časově a metodicky náročnější a vyžadují použití specializovaných pomůcek, které nejsou často běžně dostupné, poskytují ale kvantifikované výstupy s lepší diagnostickou validitou, potenciálně diagnostikující i klinicky méně vyjádřené abnormality (a to jak ve smyslu hypestézie a hypoalgie, tak také hyperalgie, ev. hyperstézie) a jsou lépe využitelné např. pro longitudinální sledování pacientů. Tyto metody se častěji uplatňují v klinických studiích a jsou nezastupitelné v diagnostice neuropatie tenkých vláken.

Práce byla podpořena grantem IGA MZ ČR NT 13523-4 a MZ ČR – RVO (FNBr, 65269705) a interními zdroji CEITEC MUNI.

Guillainův-Barrého syndrom a jeho varianty

Vohánka S

Neurologická klinika LF MU a FN Brno

CEITEC – Středoevropský technologický institut MU, Brno

Guillainův-Barrého syndrom (GBS) je vzácné (1–2/100 tis. obyvatel/rok) monofazické onemocnění charakteru akutní periferní neuropatie, v našich zeměpisných šířkách obvykle demyelinizačního typu. Předchází zpravidla infekční onemocnění HCD (50 %) nebo primoinfekce campylobacter jejuni (30 %). Kromě symetrické slabosti se objevují i dorzalgie a radikulární bolesti. Postižení kraniálních nervů je časté. Léze n. facialis (často oboustranná) se vyskytuje až v 70 % případů. Nacházíme také poruchy senzibility a dysautonomii. Vrchol potíží nastává zpravidla mezi prvním a druhým týdnem. Arbitrární hranicí progresu jsou čtyři týdny. Diagnostika je založena na typickém klinickém obrazu, elektrofyziologickém vyšetření a vyšetření likvoru (typická proteinocytologická disociace, mírná pleocytóza však diagnózu GBS nevyklučuje). Terapie je imunomodulační: IVIG v dávce 2 g/kg t. hm. po dobu pěti dnů nebo provedení série výměnných plazmaferéz. Obě varianty jsou co do efektu srovnatelné. Aplikace imunoglobulinů má méně nežádoucích účinků. Důležitá je také symptomatická a podpůrná terapie zvláště u nemocných v závažném stavu (umělá plicní ventilace, dlouhodobé upoutání na lůžko). Prognóza nemoci je celkově velmi dobrá. Mortalita se uvádí v rozmezí 2–5 %, trvalá závažná rezidua zůstávají po proděláním choroby asi 5 % pacientů.

Varianty: Axonální typ GBS charakteristický pro Asii (Čína, Japonsko) je v kavkazské populaci vzácný. Klinicky se neliší od klasické demyelinizační formy onemocnění. Miller-Fischerův syndrom (MFS) s triádou příznaků areflexie, oftalmoplegie, ataxie a výskytem protilátek proti GQ1b je v kavkazské populaci taktéž vzácnou poruchou. Incidence je 1–2 případy/mil. obyvatel/rok a představuje jen 1–5 % případů GBS (v Japonsku až 25 %). Bickerstaffova kmenová encefalitida je progresivní MFS do mozkového kmene a projevuje se poruchami vědomí a/nebo známkami postižení pyramidové dráhy. Terapie je u těchto vyjmenovaných forem stejná jako u klasické demyelinizační formy GBS: tedy IVIG nebo výměnná plazmaferéza.

Jak poznáme adultní formu Pompeho nemoci

Vohánka S.

Neurologická klinika LF MU a FN Brno

CEITEC – Středoevropský technologický institut MU, Brno

Pompeho nemoc (glykogenóza typ 2, deficit alfa glukosidázy) je autozomálně recesivní dědičné metabolické onemocnění, jehož podkladem je defekt lysozomální kyselý alfa glukosidázy, což vede k hromadění-střádání lysozomálního glykogenu v buňkách a tkáních s následnou dysfunkcí především ve svalové tkáni srdce a kosterních svalech. Průběh je velmi variabilní: od těžkého rychle progredujícího postižení novorozenců (klasická infantilní forma) po postupné postižení s manifestací v dětství či pozdní dospělosti. Je-li enzym štěpící glykogen alespoň částečně funkční, vzniká tzv. pozdní (juvenilní či adultní) forma onemocnění. Tato situace nastává, když vznikne závažná mutace jedné alely a lehčí na druhé. V kavkazské populaci je u adultní formy daleko nejčastější mutace charakteru nukleotidové substituce v intronu 1: c.–32–13T>G (IVS1-13T>G), která se vyskytuje v 36–90 % případů. Jde o mutaci, která způsobuje významně sníženou aktivitu alfa glukosidázy, ale úplně jí neblokuje. To vede k méně progresivnímu fenotypu. Rozpětí manifestace nemoci je u této formy od první do šesté věkové dekády. Hlavním projevem je kořenová a axiální svalová slabost, která postupuje a významně zasahuje dýchací svalstvo. U těchto nemocných nebývá srdce zvětšené. Potíže nejsou specifické a podobají se jiným zvl. pletencovým svalovým dystrofiím, což vede k zřetelnému zpoždění správné diagnózy. To se pohybuje kolem osmi roků. Při podezření na Pompeho nemoc máme tři diagnostické úrovně. První je skríningové vyšetření pomocí testu suché kapky (Dried Blood Spot; DBS). Potvrzení diagnózy se provádí vyšetřením aktivity GAA v leukocytech. DNA vyšetření je důležité především pro detekci přenašečů v rodině.