proLékaře.cz | 2.11.2026

Abstrakta přednášek,
které odezněly na IX. neuromuskulárním kongresu
Brno, 5.–6. května 2016

Neuromuskulární kongres se po dvouleté přestávce opět vrátil do Brna. Hlavními tématy byla onemocnění motoneuronů a elektromyografie.

Šlo opět o společnou akci české a slovenské neuromuskulární společnosti, toto spojení se už stalo samozřejmostí. Příští rok oslavíme v Bratislavě 10. výročí tohoto plodného vztahu.

Příjemné atmosféře nepochybně přispělo tradiční setkání obou výborů národních společností v předvečer kongresu a příjemné prostředí konventu Milosrdných bratří, kde se konal kongresový večírek. Poděkování patří v neposlední řadě všem sponzorům, bez nichž bychom akci v takovém rozsahu nemohli pořádat.

Těším se na jubilejní společný kongres 2017 v Bratislavě.

Stanislav Voháňka
předseda Neuromuskulární sekce ČNS

Amyotrofická laterální skleróza – klinický obraz, diagnostika, diferenciální diagnostika

Adamová B
Neurologická klinika LF MU a FN Brno
CEITEC – Středoevropský technologický institut, MU, Brno

Amyotrofická laterální skleróza (ALS) je neurodegenerativní onemocnění patřící k onemocnění motorického neuronu (Motor Neuron Disease; MND). Choroba je charakterizována rozvojem progresivních paréz, které vznikají na podkladě degenerace motoneuronů kortikospinální dráhy, v mozkovém kmeni a v předních rozích míšních. Incidence ALS v Evropě je udávána 2–3 na 100 000 obyvatel/rok s častějším výskytem u mužů než u žen v poměru 1,2–1,5 : 1, prevalence onemocnění je udávána 5,2 na 100 000. Riziko rozvoje ALS dosahuje vrcholu mezi 50. a 75. rokem věku a poté klesá. Většina případů ALS má sporadický výskyt, pouze 5–10 % má familiární výskyt. Klasická forma ALS s postižením centrálního i periferního motoneuronu se vyskytuje asi v 65 %. Progresivní bulbární paralýza představuje 25 % případů, progresivní svalová atrofie s pouze periferním postižením 8 % a primární laterální skleróza s pouze centrálním postižením asi 2 %, tyto formy však nezřídka progredují do ALS.

ALS má často fokální začátek s postižením nejprve specifické skupiny svalů; vyskytují se tři hlavní typy začátku onemocnění: končetinový, bulbární a respirační. Nejčastěji je začátek na končetinách, a to na horních končetinách v 50–60 %, na dolních končetinách v 25–30 %, přičemž převaha motorického deficitu je většinou distálně. Bulbární začátek bývá u 20–30 % případů, prvními příznaky jsou v tomto případě dysartrie a dysfagie. Nejméně běžný typ počátečního stadia (u 1–5 % případů) se vyznačuje postižením respiračních svalů. Ačkoliv klinická manifestace a rychlost progrese ALS jsou značně variabilní, průběh onemocnění je vždy progresivní a více než 60 % pacientů zemře do tří let od začátku onemocnění.

Stanovení diagnózy ALS bývá obtížné zvláště v počátečních stadiích onemocnění, kdy klinický obraz není plně rozvinut. Navíc pro ALS neexistuje žádný jednoznačný diagnostický test a diagnóza je stanovena na základě vyloučení jiných příčin progresivního poškození horního a dolního motoneuronu. Velmi cenné v diagnostice je EMG vyšetření, které u klasické formy ALS prokazuje generalizovanou čistě motorickou axonální neuropatii se známkami akuity i reinervace se záchytem fascikulací, přínosné je i potvrzení progrese postižení v čase.

Diferenciální diagnostika ALS je velmi široká a záleží na formě ALS. Poměrně často jsou potíže pacienta zvláště v počátečních stadiích onemocnění přisuzovány degenerativním změnám v oblasti bederní nebo krční páteře a pacienti nezřídka podstoupí i neindikovanou operaci páteře.

proLékaře.cz | 2.11.2026

Amyotrofická laterální skleróza jako TDP-43 proteinopatie

Baumgartner D, Potočková V, Mazanec R
Neurologická klinika 2. LF UK a FN v Motole, Praha

Amyotrofická laterální skleróza (ALS) představovala v klasickém pojetí neurodegenerativní onemocnění čistě motorického systému, ačkoliv byly již dlouho známy případy současného výskytu s demencí frontotemporálního typu (FTD). Toto pojetí změnil objev cytoplazmatických inkluzí transaktivního DNA vázajícího proteinu 43 (TDP-43), který představuje hlavní histopatologický nález u 97 % ALS, stejně jako u 50 % případů frontotemporální lobární degenerace (FTLD). Další velký posun přinesla poznání na molekulárně-genetické úrovni, kde u 5–7 % všech, tzn. jak familiárních, tak i (zdánlivě) sporadických forem ALS i FTLD je nalézána kauzální mutace v genu *C9ORF72*. Mezi další společné, méně četné kauzální mutace patří *TDP-43, FUS, VCP, P63/sequestosome 1* a *ubiquilin 2*. Na klinické rovině dále recentní studie dokládají u 30–50 % pacientů s ALS výskyt kognitivního či behaviorálního deficitu frontálního typu, ačkoliv pouze 5–15 % splní kritéria FTD. Na druhé straně pak asi 15 % pacientů s FTD vykazuje známky nemoci motoneuronů. V novém pojetí jsou obě dříve samostatné jednotky chápány jako součást klinicko-patologického spektra. Kognitivní doména je v současnosti mnohými vnímána jako pátý tělesný region postižený u ALS. To např. reflektují recentní návrhy prognostických algoritmů, kde přítomnost kognitivního deficitu představuje prognosticky nepříznivý faktor. Spolehlivý skríningový nástroj kognitivních deficitů u ALS představuje baterie ECAS, v češtině ovšem dosud nevalidovaná.

Podpořeno grantem CZ.2.16/3.1.00/24022.

Kondukční blok

Bednařík J
Neurologická klinika LF MU a FN Brno

Blok vedení nervem je kromě zpomalení vedení a časové disperze elektrofyziologickým příznakem demyelinizační neuropatie a jedním z klíčových kritérií elektrofyziologické diagnózy řady zejména autoimunitních neuropatií (multifokální motorické neuropatie a chronické zánětlivé demyelinizační neuropatie). Jeho stanovení má však řadu úskalí. Vzhledem k fyziologické časové disperzi a „phase cancellation" efektu nelze spolehlivě stanovit blok vedení senzitivním nervem (zejména při použití povrchové snímací elektrody). Počítačová simulace ukázala, že časová disperze může vést k poklesu arey či amplitudy i sumačního CMAP až o 50 %, což vedlo ke zpřísnění limitu pro stanovení definitivního bloku vedení motorickým nervem ve většině recentních doporučení. Kromě demyelinizačního bloku může dojít k poklesu amplitudy či arey CMAP u akutní i chronické axonopatie a rovněž v důsledku technických chyb (pseudoblok).

Možnosti a úskalí histochemické diagnostiky Pompeho nemoci ve svalové biopsii

Cibula A, Zámečník J
Ústav patologie a molekulární medicíny, 2. LF UK a FN v Motole, Praha

Pompeho nemoc je autozomálně recesivní střádavé onemocnění způsobené deficitem enzymu kyselé alfa-1,4-glukosidázy (též kyselá maltáza). To vede k intralysozomální akumulaci glykogenu prakticky ve všech buňkách lidského těla, nejvýrazněji je však postižena kosterní a srdeční svalovina, a onemocnění se tak projeví myopatií či kardiomyopatií. Od roku 2008 je v České republice dostupná efektivní léčba Pompeho nemoci rekombinantní lidskou kyselou glukosidázou, což přináší pacientům šanci na uzdravení nebo na získání kontroly nad tímto závažným onemocněním.

Na dvou konkrétních kazuistikách z našeho registru svalových biopsií bude demonstrováno, že svalová biopsie může být dobrým nástrojem pro diagnostiku Pompeho nemoci, v některých případech však může selhávat. Při podezření na Pompeho nemoc je proto vhodnější již v době před svalovou biopsií provést jednoduchý neinvazivní test tzv. suché krevní kapky.

SFEMG a myasténia gravis – senzitivita, špecificita, interpretačné omyly

Cibulčík F, Špalek P, Martinka I
Centrum pre neuromuskulárne ochorenia, Neurologická klinika LF SZU a UN Bratislava-Ružinov, Slovenská republika

Single-fibre elektromyografia (SFEMG) je metodika považovaná za senzitívnu pri objasnení prítomnosti poruchy neuromuskulárneho prevodu. Myasténia gravis ako autoimúnne podmienená porucha neruomuskulárnej transmisie na postsynaptickej úrovni patrí v klinickej praxi k najčastejším ochoreniam so SFEMG verifikovanou poruchou. Poruchu neuromuskulárnej trasmisie však pomocou SFEMG zisťujeme aj u iných ochorení postihujúcich motorické neuróny, svaly a neuromuskulárny prevod. V našej práci uvádzame v literatúre dostupné údaje o senzitivite a špecificite SFEMG vyšetrenia pre diagnózu myasténie gravis ako aj údaje z vlastného súboru pacientov.

proLékaře.cz | 2.11.2026

Martinova-Gruberova anastomóza – elektrofyziologické nálezy

Ehler E[1], Ridzoň P[2], Urban P[3], Mazanec R[4], Kopecká N[1], Matulová H[5], Otruba P[6], Nakládalová M[7]
[1] *Neurologická klinika FZS UP a Pardubická krajská nemocnice, a.s.*
[2] *Neurologické oddělení, Thomayerova nemocnice, Praha*
[3] *Státní zdravotní ústav, Praha*
[4] *Neurologická klinika 2. LF UK a FN v Motole, Praha*
[5] *Neurologická klinika LF a FN Hradec Králové*
[6] *Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc*
[7] *Klinika chorob z povolání LF UP a FN Olomouc*

Úvod: Prevalence Martinovy-Gruberovy anastomózy (MGA), spojky n. medianus a ulnaris na předloktí se uvádí v rozmezí 15–39 %. Existují tři různé typy spojek MGA, kdy motorické jsou v oblasti paže a lokte vedena skrze n. medianus a zásobují svaly ruky inervované n. ulnaris. (m. abduktor digiti minimi, m. interosseus dorsalis primus, m. adductor pollicis).
Soubor a metodika: Za účelem stanovení norem kondukčních studií loketního nervu v oblasti lokte bylo v pěti EMG laboratořích vyšetřeno unifikovanou technikou 457 rukou zdravých osob. Soubor tvořilo 166 žen (256 rukou) a 126 mužů (201 rukou), ve věku 20–67 let, průměr 39,4 let. Byla provedena motorická a senzitivní neurografie n. ulnaris a n. medianus. Zásadní význam mělo hodnocení amplitudy CMAP pro n. ulnaris a n. medianus při stimulaci z oblasti lokte a zápěstí.
Výsledky: V našem souboru jsme prokázali MGA u 109 rukou. U 30 rukou se jednalo o snížení amplitudy pro ADM (MGA-I), u 57 o snížení pro FDI (MGA-II).U šesti byl výskyt MGA-II oboustranný a u sedmi byla prokázána kombinace s MGA-I. U 22 rukou jsme prokázali snížení CMAP n. medianus na zápěstí a z nich se u osmi rukou jednalo o kombinaci s MGA-II, u jedné s MGA-I a u jedné o kombinace s MGA-I i MGA-II. U 12 rukou se jednalo o izolovanou MGA-III. U 12 osob byla nalezena MGA oboustranně, a to šestkrát MGA typu II, třikrát kombinace MGA-II a MGA-III a jednou MGA-III oboustranně.
Závěry: V souboru zdravých osob (292 osob, 457 hodnocených rukou) jsme prokázali MGA u 83 pacientů (28,5 %), tedy 109 rukou (23,8 %).

Neurofyziologická kritéria CIDP – význam trvání distálního sumačního svalového akčního potenciálu – kazuistika

Ehler E[1,2], Kopecká N[1], Mandysová P[1,2]
[1] *Neurologická klinika FZS UP a a Pardubická krajská nemocnice, a.s.*
[2] *Fakulta zdravotnických studií, Univerzita Pardubice*

Úvod: Diagnostická kritéria chronické demyelinizační zánětlivé polyradikuloneuropatie (CIDP) jsou založena na klinickém nálezu a pomocných vyšetřeních. Neurofyziologická vyšetření mají největší význam. Trvání sumačního svalového akčního potenciálu (CMAP) při distální stimulaci nervu bylo zařazeno do kritérií (EFNS/PNS) později. Tím se však zvýšila senzitivita kritérií na 81,3 % a specificita na 92,6 %.
Kazuistika: Je prezentována kazuistika 58letého muže, který byl poslán do naší EMG laboratoře pro potvrzení diagnózy neuropatie axonálního typu (second opinion). U tohoto nemocného se více než jeden rok rozvíjela slabost a porucha čití na DK i obou HK, s výraznou distální převahou postižení. Nápadná byla hypotrofie lýtek i drobných svalů rukou s nemožností chůze po patách a výrazně oslabeným stiskem. Jak oslabení svalů, tak i poruchy čití byly maximálně vyjádřeny distálně.
Vyšetření: Vyšetřili jsme motorické i senzitivních nervy na všech čtyřech končetinách. Nápadným nálezem byla normální distální motorická latence (DML)a přitom bylo výrazně prodlouženo trvání CMAP při distální stimulaci. Vzhledem k tomu, že amplitudy CMAP obou nervů na DK měly nízkou amplitudu (méně než 1 mV), nemohli jsme spolehlivě hodnotit další kondukční parametry na DK. Nálezy na HK však svědčily pro různě výraznou lézi myelinové pochvy. Pouze trvání CMAP však vyhovovalo kritériím CMAP.
Výsledky: Diagnóza CIDP byla stanovena na podkladě trvání CMAP při distální stimulaci na HK. A nemocný velmi příznivě a rychle reagoval zlepšení síly i zmírněním poruch čití na intravenózní podání metyl-prednisolonu.
Závěr: Neurofyziologická kritéria diagnostiky CIDP jsou založena na průkazu léze myelinové pochvy (demyelinizaci i remyelinizaci) a zařazení trvání CMAP při distální stimulaci představuje podstatné zvýšení senzitivity i specificity těchto kritérií.

Je možné preferovat konzervativní přístup u podezření na tumor periferního nervu charakteru perineuriomu? – kazuistika 13letého chlapce

Haberlová J[1], Kynčl M[2]
[1] *Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN v Motole, Praha*
[2] *Klinika zobrazovacích metod 2. LF UK a FN v Motole, Praha*

Tumory periferních nervů jsou velmi vzácnou jednotkou s velmi variabilní prognózou. Rozlišujeme základní typy, a to neurofibrom, schwannom a perineuriom, či maligní nádor z pochev periferního nervu (Malignant Peripheral Nerve Sheat Tumor; MPNST).

proLékaře.cz | 2.11.2026

Autoři prezentují případ doposud zdravého 13letého chlapce, který byl primárně indikován k EMG vyšetření pro susp. CMT. Anamnesticky se u chlapce v posledním roce rozvíjí středně těžká nebolestivá chabá akrální paréza PDK s lehkou deformitou typu pes cavus. Při klinickém a následně EMG vyšetření byla prokázána predominantně motorická subakutní primárně axonální léze v oblasti n. peroneus i n. tibialis. Byla doplněna MR L páteře s normálním nálezem a následně MR na oblast pravého stehna, která prokázala fokální afekci n. sichiadicus. Dle charakteru MR a sono nervu zvažován neurofibrom, schwanom či perineuriom. Byla doplněna PET MR ve FN Plzeň, kde kromě abnormity v oblasti PDK byl normální nález, doplněno MR s kontrastem a následně i MR traktografie. Po sumarizaci vyšetření a konzultaci nálezů se zahraničním pracovištěm byla na základě výsledku zobrazovacích metod a klinického obrazu jako pravděpodobná diagnóza stanovena dg perineuriomu a byl zvolen konzervativní přístup. Chlapec je nyní již osm měsíců ve sledování, objektivní, EMG nález i nález na MR je stacionární. Aktuálně je plánována operační prolongace sekundární kontraktury AS dx.

Dle literárních dat je perineuriom benigní tumor periferního nervu s predominantním výskytem u adolescentů. Perineuriom se nejčastěji vyskytuje izolovaně, a to v oblastech n. ischiadicus, n. radialis či n. ulnaris, výjimečně i v oblasti brachiálního plexu. Postihuje zejména motorická vlákna periferních nervů, senzitivní deficit bývá diskrétní. Ve většině případů ve svém důsledku vede k lehké až středně těžké paréze. Vzhledem k benignitě tumoru autoři doporučují při jasném nálezu na zobrazovacích metodách preferovat konzervativní postup a vyvarovat se tím rizik cílené fascikulární biopsie či resekce.

Naše skúsenosti s diagnostikou a liečbou CIDP – analýza súboru 19 pacientov

Hajaš G, Veselý B, Brozman M
Neurologická klinika FSVaZ UKF a FN Nitra, Slovenská republika

Úvod: Chronická zápalová demyelinizačná polyneuropatia (CIDP) je autoimunitná periférna polyneuropatia, klasicky charakterizovaná pomalým progresívnym začiatkom a symetrickým, senzitívne-motorickým postihnutím. Existuje viacero fenotypických variantov, čo naznačuje, že CIDP nemusí byť striktne vymedzenou klinickou entitou, ale skôr spektrom príbuzných porúch. Cieľom našej práce je podeliť sa s našimi skúsenosťami s diagnostikou a liečbou CIDP.
Súbor pacientov: V rokoch 2001–2015 sme sledovali 19 pacientov, ktorí splnili diagnostické kritéria Joint task force of the EFNS and PNS (2005, 2010). Urobili sme retrospektívnu analýzu klinických a laboratórnych údajov.
Výsledky: Súbor 19 pacientov s CIDP tvorilo 14 mužov a päť žien s priemerným vekom na začiatku choroby 55,6 roka (29–77). Klasickú senzitívne-motorickú formu ochorenia malo 10 pacientov, Lewis-Sumnerov syndróm traja pacienti, predominantne motorickú formu mali dvaja pacienti, senzitívnu formu dvaja pacienti, jeden pacient preukazoval ataktickú formu CIDP a jednu distálnu formu ochorenia (DADS). Relapsujúco/remitujúci priebeh sme pozorovali u štyroch pacientov a progresívny priebeh u 15 pacientov. Vyšetrenie likvoru absolvovali všetci 19 pacienti s mediánom zistenej proteinorachie 1 070 mg (370–3 300). Antigangliozidové protilátky boli vyšetrené u 14 pacientov a pozitivita potvrdená u siedmich z nich. Antineuronálne protilátky boli vyšetrené u 10 pacientov a pozitivita potvrdená u dvoch z nich. Traja pacienti mali asociovanú psoriasis vulgaris, traja diabetes mellitus, dvaja autoimunitnú tyreoiditídu, dvaja monoklonálnu gamapatiu, jeden lupus erytematosus, jeden Sjögrenov syndróm, jeden karcinóm pľúc, jeden CNS demyelinizácie a jeden mal v anamnéze prekonanie poliomyelitídy. U všetkých pacientov sme ako liečbu prvej voľby indikovali kortikosteroidy alebo IVIg. Kortikoterapia bola indikovaná v útočnej dávke u 17 pacientov, z toho u dvoch zároveň s podaním IVIg. U dvoch pacientov bol ako liečba prvej voľby použitý IVIg, bez súčasného podania kortikoidov. Ukončiť liečbu bolo možné u dvoch z 19 osôb.
Záver: Klinické a laboratórne charakteristiky nášho súboru zodpovedajú publikovaných údajom. Relatívne častým CIDP variantom v súbore je MADSAM (16 %). Pozitivita antigangliozidových protilátok v súbore bola pomerne nízka (50 %), s najčastejšou pozitivitou anti-GD1b protilátok (28 %). Najčastejšie asociovaným ochorením bola psoriáza a diabetes mellitus. Pre prognózu pacientov s CIDP je rozhodujúce včasné stanovenie diagnózy a nasadenie imunomodulačnej liečby (kortikoidy, IVIg).

Anti-HMGCR asociovaná imunitou zprostředkovaná nekrotizující myopatie (Anti-HMGCR associated Immune Mediated Necrotizing Myopathy; IMNM)

Horák T, Bednařík J, Voháňka S
Neurologická klinika LF MU a FN Brno

Novou nozologickou jednotkou řazenou mezi idiopatické zánětlivé myopatie je imunitně zprostředkovaná nekrotizující myopatie (IMNM). Hlavními kritérii je subakutní nebo pozvolný rozvoj proximální svalové slabosti, věk nad 18 let, vzestup CK, vyloučení recentní expozice myotoxickými léky, obraz nekrotizující myopatie ve svalové biopsii (zánětlivá celulizace se nicméně připouští) a nález pomocných vyšetření (EMG nebo MR nebo autoprotilátky). Hlavním autoantigenem této imunitní reakce jsou SRP nebo HMGCR (3-hydroxy-3-metylglutaryl koenzym A reduktáza). Anti-HMGCR protilátky byly nalezeny u 6 % pacientů s nekrotizující myopatií a okolo 50–70 % z nich (> 90 % ve věku nad 50 let) někdy užívalo statiny (užití statinů je až ve 20 % spojeno s navozením toxické myopatie se spontánní úpravou po vysazení léčby). Zablokováním HMGCR a při regeneraci svalových buněk po myotoxickém působení statinů dochází k up-regulaci exprese enzymu HMGCR. Ten udržuje patologickou imunitní odpověď i po té, co je užívání statinů ukončeno. Terapie je tedy imunosupresivní a ačkoliv je po léčbě hladina anti-HMGCR snížena, téměř u žádného pacienta nedochází k jejímu úplnému vymizení. Léčba je tak komplikovaná častými relapsy onemocnění.

proLékaře.cz | 2.11.2026

Detekce anti-HMGCR protilátek je vysoce specifická pro statin-asociované IMNM, může podpořit diagnózu a odlišný přístup k terapii této nové nozologické jednotky (pacienti zpravidla vyžadují intenzivní kombinovanou imunosupresivní léčbu). Poznatky o jednotce dokládáme malým souborem jedinců a jednou kazuistikou.

Korekce dolních končetin a chůze pomocí metody TheraSuit® u dětí s dětskou mozkovou obrnou

Charvátová G
Neurorehabilitační klinika AXON, Praha

Cílem této práce je kazuistickou formou informovat o možnostech využití metody TheraSuit® u dětí s dětskou mozkovou obrnou.

Nejčastější formou dětské mozkové obrny je spastická diparetická forma, která vede k narušení fyziologie anatomických struktur a dále pak ke vzniku a rozvoji zkrácených svalů a svalových kontraktur. Spasticita ovlivňuje nejen oblast dolních končetin, ale také páteře a znemožňuje tak fyziologický vývoj chůze.

V řešení výše uvedeného problému byla použita metoda TheraSuit®, která poskytuje jednu z účinných možností rehabilitace u dětí s dětskou mozkovou obrnou. Vedle komplexní rehabilitace se zabývá rovněž korekcí trupu a dolních končetin pomocí speciálního terapeutického oblečku. Aplikací terapeutického oblečku dojde k intenzivní propriocepci trupu a dolních končetin. Nastavení jednotlivých tělesných segmentů vede k prohlubování správných pohybových vzorů a upevňování paměťové stopy. Všechny tyto prvky jsou důležitou součástí nácviku správného stereotypu chůze.

Vytvořené řešení poskytuje informace o individuálním rehabilitačním plánu pro dítě s dětskou mozkovou obrnou. Rehabilitační plán byl navržen na dobu čtyř týdnů intenzivní denní rehabilitace. Výsledkem terapie bylo zvýšení samostatnosti pacienta, dosažení stabilního stoje bez kompenzačních pomůcek a zkvalitnění chůze spolu se snížením kompenzačních pohybových mechanizmů horních končetin a trupu.

Tato práce přináší možnost seznámit se s využitím metody TheraSuit® pro korekci chůze u dětí s diparetickou formou dětské mozkové obrny.

Myasthenia Gravis Composite – validace české verze

Chmelíková M, Voháňka S, Bednařík J
Neurologická klinika LF MU a FN Brno

Cíl: V roce 2008 byla z vybraných položek stávajících klasifikací myastenie (QMG, MG-MMT, MG-ADL) vytvořena nová klasifikace s názvem MG Composite (MGC). Cílem práce bylo validovat českou verzi této klasifikace a ověřit spolehlivost na skupině pacientů Neuromuskulárního centra FN Brno trpících myastenií.
Metodika: Český překlad byl validován metodou zpětného překladu. Shoda mezi hodnotiteli byla ověřena na vzorku 40 pacientů v rámci akutní hospitalizace nebo rutinní kontroly. Pacienti byli hodnoceni dvěma neurology (SV a MCH) nezávisle na sobě v časovém rozmezí 10–60 min.
Výsledky: Pro analýzu shody hodnotitelů byl použit koeficient ICC (Intraclass Correlation Coefficient) s výsledkem 0,989 a intervalem spolehlivosti CI = 0,98–0,994. Regresní analýzou jsme v našich datech neprokázali větší odchylku s rostoucím MGC. Spearmanův korelační koeficient mezi absolutní velikostí rozdílu v hodnocení a průměrnou hodnotou MGC jednotlivých pacientů byl 0,561.
Závěr: Klasifikace MGC je efektivní nástroj k spolehlivému sledování stavu pacientů, účinku terapie a porovnávání výsledků použitelný v běžné klinické praxi.

Allgrove syndrom

Jerie M[1] ,Vojtěch Z[1], Malíková H[2], Procházková S[3] , Vacková Z[4] ,Rolfs A[5]
[1] *Neurologické oddělení, Nemocnice Na Homolce, Praha*
[2] *Radiodiagnostické oddělení, Nemocnice Na Homolce, Praha*
[3] *Oční oddělení, Nemocnice Na Homolce, Praha*
[4] *Klinika hepatogastroenterologie, IKEM, Praha*
[5] *Centogene AG, Rostock, Německo*

Prezentujeme kazuistiku mladé ženy s klinickým obrazem Allgrove syndromu, u kterého byly významně vyjádřené neurologické příznaky. Syndrom se obvykle projevuje v první dekádě života nedostatečnou produkcí slz, pro achalázii jícnu opakovaným zvracením s dysfagií, závažnými hypoglykemickými atakami a kolapsy při adrenální insuficienci. Později se velmi pomalu začínají manifestovat neurologické příznaky, mezi které patří především hyperreflexie, dysartrie, nazolálie, ataxie, senzitivní porucha, svalová slabost při postižení motorické dráhy, autonomní dysfunkce a mentální retardace. Diagnóza je stanovena na základě klinických a laboratorních nálezů. Naše pacientka je první v České republice s genetickým testováním potvrzeným Allgrove syndromem. Je jednou z přibližně 100 případů popsaných v literatuře a jednou z mála se všemi vyjádřenými typickými klinickými příznaky.

proLékaře.cz | 2.11.2026

Brachiální plexopatie v EMG laboratoři

Kadaňka Z
Neurologická klinika LF MU a FN Brno

EMG vyšetření brachiálního plexu má několik úskalí. Jde jednak o vyšetření komplikované struktury různě se proplétajících nervových svazků, je nutné správné načasování jednotlivých obvykle opakovaných vyšetření, EMGrafista je pod tlakem vydat obvykle simultánně s vyšetřením rozhodnutí o přesné lokalizaci léze, operačním řešení a jeho načasování a navíc jde o vyšetření, se kterým se nesetkáváme denně, takže chybí rutina. V tomto sdělení se pokusíme pomocí mnemotechnických pomůcek zpřehlednit anatomii celého plexu, doporučíme algoritmus, podle kterého budeme u brachiální plexopatie postupovat. Pro pracovníka v EMG laboratoři je obvykle situace zhoršována tím, že on není ten, který celý proces řídí a nemocný je často odesílán neneurology nesystematicky, tj. většinou příliš brzy nebo příliš pozdě. Doporučuje se začít s EMG vyšetřením po 3–4 týdnech od vzniku léze. Prvním EMG rozhodnutím by mělo být stanovení, zda se jedná o supraklavikulární (převažující) či infraklavikulání (méně častá) lézi event. jejich kombinaci. U avulzí kořenů nemá smysl čekat s operací, ale doporučit neurochirurgickou konzultaci brzy (1–2 měsíce od úrazu či rozvoje nemoci). U infraklavikulárnch lézí, když se funkce bicepsu a dalších svalů nevrací do tří měsíců, je nutné zvážit operační řešení. Horní část plexu bývá postižena spíše roztržením kořenů, či jiné části plexu, než vytržením kořenů, u dolní části je častější vytržení kořenů. Před EMG vyšetřením je nezbytné podrobné klinické zhodnocení, které většinou stanoví rozsah a místo léze. Teoretické zvládnutí této problematiky velmi usnadní konkrétní EMG vyšetření a jeho interpretaci.

Vliv kofeinu na svalovou sílu

Kadaňka Z
Neurologická klinika LF MU a FN Brno

Kofein – 1-3-7 metylxantin je látka, jejíž efekt nadále udržuje vědce v aktivitě. Nyní tj. v III/2016 v časopise Journal of Neurology Neurosurgery & Psychiatry vyšel článek o tom, že vysoká konzumace kávy, tj. více než šest za den snižuje riziko vzniku sclerosis multiplex (OR: 0,7), což bylo potvrzeno ve dvou recentních studiích typu case-control, tzn. že jsou porovnávány dvě skupiny – jedna jsou nemocní, tj. v tomto případě ti, co mají sclerosis multiplex a k tomu se porovnávají kontroly, aby se identifikoval vytypovaný možný kauzální faktor – v tomto případě kofein – a došli k výše zmíněným závěrům. Šlo o dvě studie s počtem pacientů 1 500–2 000 v každé. Tento typ observační studie má však menší vypovídací hodnotu než randomizovaná, kontrolována studie, která je podstatně náročnější a nákladnější. Podobný příznivý efekt referován i pro m. Parkinsoni a Alzeheimerovu demenci. Vychází dokonce odborný časopis Caffeinej ournal.

V tomto sdělení se chci věnovat dalšímu účinku kofeinu – na svalovou sílu. Její pozitivní efekt je dokumentován řadou prací i z poslední doby.

H-reflex a jeho role v neurofyziologii

Kadaňka Z jr
Neurologická klinika LF MU a FN Brno

H-reflex je v současné době hojně studovaný fenomén. Je poměrně snadno výbavný u velkého počtu svalů (až 20), i když v rutinní klinické praxi se vyšetřuje převážně z m. soleus. Právě snadná výbavnost H-reflexu jej předurčuje k častému využívání nejen v běžné elektrofyziologické laboratoři, ale i k četným studijním a experimentálním účelům. V našem sdělení popisujeme některá úskalí a limitace, které mohou nastat při prezentaci klinických studií zabývajících se Hoffmannovým reflexem. Diskutuje se zejména, zda se opravdu jedná o monosynaptický reflex (se selektivní aktivací Ia vláken), jak se obvykle uvádí a zda je vhodné jej využívat jako měřítko excitability motoneuronu. Amplituda H-reflexu je totiž komplexem mnoha složitých interakcí, na kterých se podílí řada faktorů. Jedná je o presynaptickou inhibici, descendentní supraspinální inhibici a postaktivační depresi. Amplituda Hoffmanova reflexu značně kolísá, a to nejen při pohybech končetin, ale i v klidovém stavu, je závislá i na poloze těla (vleže/vsedě/ve stoje), i na stavu vestibulárního aparátu. Je možná adaptace velikosti amplitudy H-reflexu speciálním „tréninkem", jak bylo opakovaně popsáno na experimentálních zvířecích i lidských modelech. Dále se zabýváme úlohou H-reflexu ve výzkumu řízení lokomoce a koordinace pohybů a v neposlední řadě i praktickým využitím adaptace H-reflexu ke zlepšení funkce spinálních struktur po úraze či nemoci a možnostmi terapeutické intervence zejména u pacientů s inkompletní míšní lézí, či ke zlepšení jiného funkčního pohybového deficitu.

Afekce plexus brachialis v oblasti ramene a možnosti EMG vyšetření

Kalous K
Neurologie – elektrofyziologické laboratoře s.r.o, Praha

Plexus brachialis může být postižen v oblasti ramene přímo při úrazech ať již kostních či měkkých tkání (luxace ramene, zlomenina pažní, klíční kosti, trakční poranění), tak změnami anatomických poměrů jako následek úrazu či vrozenými změnami v predilekčních místech (thoracic outlet syndrom, scalenový syndrom, krční žebro). Postižení plexus brachialis může být i na podkladě zánětu (vaskulitidy), infiltrací či tlakem tumoru či radiační postižení po ozařování axily.

proLékaře.cz | 2.11.2026

Diagnostika postižení vyžaduje znalost anatomie komplikovaného uspořádání plexus brachialis, pečlivé klinické vyšetření vede k určení místa léze a elektrofyziologické vyšetření posoudí tíží postižení. Morfologické vyšetřovací metody (RTG, CT, NMR) určí etiologii postižení.

Rozlišujeme postižení horního kmene (trunku) přímá poranění bodná, střelná, tak trakční mohou být kombinovaná s avulzí kořenů C5/6. Klinicky se projevuje postižením ramene a horní paže, není postižení ruky. Izolované postižení středního kmene je vzácné, klinicky připomíná postižení n. radialis. Dolní kmen bývá postižen při metastázách do axily či při přímé invazi tumoru (Pancoastův tu), v rámci thoracic outlet syndromu, při trakčních poraněních plně abdukované paže. Klinicky postihuje drobné svaly ruční s ušetřením svalů ramene a horní paže. Může být kombinované s avulzí kořenů C8, Th1.

Elektromyografické vyšetření pomůže určit tíží postižení je však nutné správné načasování vzhledem k rozvoji změn v EMG nálezu. Vyšetřujeme motorické i senzitivní vedení v různých segmentech hlavně pak přes oblast postižení (podklíčkovou). Hodnotíme rychlost vedení i amplitudu CMAP a SNEP. Při jehlové EMG hodnotíme spontánní aktivitu, změny volní aktivity, změny tvaru MUPs.

Uváděny kazuistiky pacientů s EMG nálezy u avulze kořenů plexus brachialis, postižení plexus brachialis po fraktuře klíční kosti. Rozvoj poruchy plexus brachialis jako následek poranění ramene při sportu. Rozvoj parézy plexus brachialis u pacienta s karcinomem plic.

Korneální konfokální mikroskopie – normativní data v naší populaci

Kovaľová I[1,2], Chmelíková M[1,2], Bednařík J[1,2], Vlčková E[1,2], Michalec M[3]

[1] Neurologická klinika LF MU a FN Brno

[2] CEITEC – Středoevropský technologický institut, MU, Brno

[3] Oční klinika LF MU a FN Brno

Úvod: Korneální konfokální mikroskopie (CCM) je relativně nová neinvazivní metoda, která umožňuje studovat struktury jednotlivých vrstev rohovky, vč. Bowmanovy membrány, která je asi 10–16 μm silná a v obrazu konfokálního mikroskopu je charakterizovaná přítomnosti subepiteliálního nervového plexu (SEP). CCM umožňuje kvantifikaci poškození SEP hodnocením počtu nervových vláken. Již publikované studie dokazují, že poškození subbazálních nervových vláken rohovky korelují se snížením hustoty intraepidermálních nervových vláken (IENFD), která je podkladem polyneuropatie tenkých nervových vláken (SFN), a která předchází vzniku polyneuropatie silných nervových vláken u diabetu (Petropoulos 2014).

Metodika: Cílem této studie je získat normativní hodnoty pro korneální nervové zásobení v naší populaci a porovnání s recentně publikovanými normativními daty multicentrické studie (Tavakoli 2015). Vyšetřeno bude min. 5 pacientů z každé věkové skupiny: 25–35, 36–45, 46–55, 56–65 a nad 65 let. Vylučovací kriteria: klinické známky polyneuropatie, onemocnění a rizikové faktory v anamnéze potenciálně vedoucí k polyneuropatii tenkých či silných nervových vláken (zejména diabetes mellitus, chronický alkoholizmus aj.). V rámci morfologie nervových vláken rohovky budou hodnoceny následující parametry: 1. hustota nervových vláken (CFND); 2. hustota větví nervových vláken (CNBD); 3. celková délka všech nervových vláken a větví (CFNL) a 4. turtuozita (TC).

Výsledky: Konečné výsledky budou k dispozici v době trvání kongresu.

Závěr: Korneální konfokální mikroskopie je velmi nadějná metoda diagnostiky polyneuropatie tenkých nervových vláken, jejíž výhody oproti kožní biopsii jsou reprodukcibilita a zejména neinvazivnost, která předurčuje její častější využití jak ve vědeckém výzkumu, tak v klinické praxi. Ověření srovnatelnosti normativních dat v naší populaci s dosud publikovanými daty ověří správnost námi používané metodiky a použitelnost při studiu populace našich nemocných.

Elektromyografická diagnostika myopatií

Kurča E

Neurologická klinika JLF UK a UN Martin, Slovenská republika

Vyšetrenie pacienta s podozrením na svalové ochorenie (myopatiu) začína zistením subjektívnych ťažkostí (symptoms), objektívnych klinických príznakov (signs), chronologického vývoja ochorenia ako aj kompletnej anamnézy jedinca. Ďalšie pomocné vyšetrenia (laboratórne, elektrodiagnostické, zobrazovacie) sa následne indikujú podľa konkrétnej situácie v snahe sa čo najúčelnejšie (Za aký čas? S akými nákladmi? Miera traumatizácie pacienta a príbuzných?) dopracovať k definitívnej diagnóze. Elektromyografické (EMG) vyšetrenie, a to najmä tzv. ihlová EMG predstavuje určitú extenziu klinického neurologického vyšetrenia a môže pomôcť ustanoviť diagnózu myopatie.

EMG nie je vždy nevyhnutné v diagnostike myopatie. Obzvlášť to platí v skupine detských pacientov (zriedkavejšie dospelých osôb) s hereditárnymi myopatiami, keď nachádzame typický klinický obraz a známy vzorec dedičnosti. Vtedy, ak je to možné, preferujeme pred EMG genetické testovanie. Rovnako v prípadoch vážneho podozrenia na myopatiu (napr. vysoké hodnoty CK) s jednoznačnou potrebou svalovej biopsie je niekedy možné od EMG upustiť alebo vyšetrenie zásadne obmedziť.

Úlohou EMG v diagnostike myopatií je v prvom rade vylúčiť klinické fenokópie (napodobeniny) z neuromuskulárneho okruhu (napr. ochorenie motorického neurónu, motorické neuropatie, ochorenia myoneurálneho spojenia). EMG ďalej potvrdzuje diagnózu myopatie (aj keď existujú niektoré liekové, kongenitálne, metabolické a mitochondriálne myopatie s normálnym EMG nálezom). EMG s iritačným až myotonickým obrazom môže napomôcť identifikovať podtyp myopatie (napr. zápalovú myopatiu, svalovú dystrofiu, myotóniu). EMG ďalej presne určuje lokalizáciu myopatického procesu (aj subklinického), stupeň poškodenia ako aj identifikovať optimálne miesto pre svalovú biopsiu.

proLékaře.cz | 2.11.2026

Amyotrofická laterální skleróza – kazuistika

Kvasničková D[1], Adamová B[1,2], Šprláková-Puková A[3]
[1] *Neurologická klinika LF MU a FN Brno*
[2] *CEITEC – Středoevropský technologický institut, MU, Brno*
[3] *Radiologická klinika LF MU a FN Brno*

Amyotrofická laterální skleróza (ALS) je progresivní neurodegenerativní onemocnění charakteristické ztrátou mozkových a spinálních motoneuronů. Před klinickou manifestací onemocnění se předpokládá ztráta až 40 % motoneuronů.

Tato kazuistika prezentuje případ 71letého muže vyšetřovaného pro 10 měsíců trvající, postupně progredující, centrální asymetrickou paraparézu dolních končetin s distálním maximem bez senzitivní symptomatiky a bez sfinkterové dysfunkce.

Pacient ambulantně podstoupil MR vyšetření Th páteře, kde bylo vysloveno podezření na arachnoidální cystu a pacient byl proto přijat na neurologickou kliniku k došetření. Za hospitalizace bylo doplněno MR mozku a krční míchy, které bylo bez průkazu relevantní patologie. Bylo zopakováno vyšetření Th páteře a doplněno vyšetření LS páteře s aplikací kontrastní látky intravenózně. Vzhledem k poměrně gracilnímu objemu míchy nebylo možné odlišit, zda se jedná o její kompresi extramedulárním procesem – arachnoidální pseudocystou či o podíl atrofie míchy. Na základě konzultace s neurochirurgy byla doplněna CT perimyelografie hrudního úseku páteře. Na tomto vyšetření však arachnoidální cysta nebyla nepotvrzena, dorzální subarachnoidální prostor v hrudní etáži byl hodnocen jako relativně široký a mícha v hrudním úseku jako gracilní. V mezidobí došlo k dalšímu vývoji v klinickém obraze, na dolních končetinách se rozvinula smíšená paraparéza s fascikulacemi, na horních končetinách byla přítomna hyperreflexie. EMG prokazovalo subakutní až chronickou generalizovanou motorickou axonální neuropatii na horních i dolních končetinách. Vzhledem ke klinickému a elektrofyziologickému nálezu a negativním výsledkům zobrazovacích vyšetření byla stanovena diagnóza ALS a byla nasazena terapie riluzolem.

Cílem této kazuistiky je upozornit na složitou diferenciální diagnostiku ALS zejména v počátečních stadiích onemocnění, na chybění patognomického testu pro toto onemocnění a nutnost obezřetného hodnocení zobrazovacích vyšetření.

Preventivní vyšetření nervus medianus před nástupem do rizikové práce v souladu s vyhláškou č. 79/2013 Sb.

Matulová H[1], Schreiber M[2]
[1]*Neurologická klinika LF UK a FN Hradec Králové*
[2]*EMG laboratoř PK 2, Hradec Králové*

Autoři referují o svých zkušenostech při uplatňování vyhlášky č. 79/2013 Sb. a s jejími praktickými důsledky.

Vyhláška č. 79/2013 Sb. o specifických zdravotních službách (o pracovně lékařských zdravotních službách a některých druzích posudkové práce), kde jsou zapracovány předpisy Evropské unie, je v platnosti od 5/2013. Upravuje mimo jiné obsah, organizaci, rozsah pracovně lékařských služeb, posuzování zdravotní způsobilosti k práci nebo službě…). EMG vyšetření (kondukční studie s vyšetřením distální motorické latence (DML) n. medianus oboustranně se stalo součástí vstupní a výstupní prohlídky u osob pracujících v riziku vibrací s přenosem na horní končetiny a v riziku lokální svalové zátěže končetin.

Vstup do rizikové práce lze povolit, pokud je DML (na 80 mm) ≤ 4,4 ms a amplituda CMAP ≥ 6,5 mV, event. pokud se stanovuje rychlost vedení motorických vláken, má být 45 m/s a více.

Dalo se předpokládat, že EMG laboratoře na klinikách a v nemocnicích nezvládnou uspokojit narůstající požadavky na vyšetření osob vstupujících do rizika. Aktivitu převzali privátní elektromyografisté a větší podniky zakoupily EMG přístroje.

Autoři vyhodnocují výsledky EMG vyšetření 303 osob vstupujících do rizika, které byly vyšetřeny od května 2013 do září 2015 v privátní laboratoři jednoho z autorů.

U 29 osob byl nález patologické DML n. medianus od 4,5 ms a výše. V roce 2013 bylo vyšetřeno 54 osob, v roce 2014 narostl počet na 149 a v roce 2015 100 osob (počet vyšetřených do září).

V sestavě bylo nalezeno 29 osob s patologicky prodlouženou DML n. medianus, V roce 2013 se jednalo o sedm osob, v roce 2014 o 13 osob a v roce 2015 o devět osob. Hodnoty DML se pohybovaly mezi 4,5 a 7,4 ms.

Těmto osobám nebyl umožněn vstup do rizikové práce a bylo doporučeno neurologické vyšetření a podrobnější EMG vyšetření zahrnující kondukční studii motorických i senzitivních vláken n. medianus i n. ulnaris oboustranně. Mezi vyšetřovanými byli zastoupeni v největším počtu svářeči (19 %), brusiči (17 %), zámečníci (14 %), kotláři (13%), odjehlovači (7 %), lakýrníci (4 %), dále formíři, stavební dělníci, dělníci pracující v lese, montéři, kameníci, atd.

EMG vyšetření se stanovením pouhé DML n. medianus oboustranně nelze považovat za ideální, ale jako skríningové vyšetření je přínosné. Je reálně dostupné a ideální, pokud je prováděno erudovaným elektromyografistou dle doporučené metodiky. Vyřadí se zhruba 10 % uchazečů o rizikové zaměstnání, jedná se tedy i o prevenci vzniku nemocí z povolání. V ojedinělých případech se odhalí i závažnější neurologické onemocnění (např. dystrofická myotonie). Ojediněle je to po doplnění kompletního EMG a hygienického šetření začátek pro hlášení nemoci z povolání nebo ohrožení nemocí z povolání.

proLékaře.cz | 2.11.2026

Amyotrofická laterální skleróza – genetické aspekty

Mazanec R, Potočková V, Baumgartner D
Neurologická klinika 2. LF UK a FN v Motole, Praha

Amyotrofická laterální skleróza (ALS) patří s prevalencí 2–5/100 000 mezi vzácná, ale progresivní neurodegenerativní onemocnění s fatální prognózou, které postihuje motoneurony mozku a míchy. Většinu představují sporadické formy ALS (90–95 %) a vzácné jsou familiární formy ALS (5–10 %). U familiární ALS lze v 68 % případů odhalit jeden z 18 dosud známých genů, jejichž mutace jsou nebo mohou být kauzální, a typ dědičnosti je AD, AR i X vázaná, bez potvrzené anticipace. Jejich penetrance závisí na věku a typu mutace. Genetická příčina sporadické ALS byla v průřezových studiích potvrzena u 11 % případů. V Evropě je nejčastější mutace v *C9orf72* genu, který je asociovaný s demencí (FTD). Mutace v genech *C9orf72, UBQLN2, SOD1, TARDBP, NEFH, VAB, FUS* a *ALSIN* se považují za kauzální, zatímco mutace v genech *DCTN1, ANG, VEGF, SMN1+2* a *PRPH* se považují za modifikující. Zajímavý je koncept TDP-43 proteinopatií, které představují kontinuum mezi poruchami motoneuronů a demencemi. Nové možnosti molekulární genetiky – Next Generation Sequencing (NGS) a celoexomové sekvenování (WES) s podporou mezinárodních projektů např. Project MineE nebo Euro-MOTOR Project využívají masivní testování vzorků DNA k specifikaci fenotyp/genotyp a pro pochopení mechanizmů neurodegenerace u ALS. V České republice se ALS geny testují v rámci výzkumu ve FN v Motole a FN Brno. Nevyřešeným etickým problémem zůstává genetické vyšetření u sporadické ALS pacientů a jejich rodin.

Podpořeno grantem CZ.2.16/3.1.00/24022.

Význam testování termických prahů v detekci neuropatie tenkých vláken u diabetiků 1. typu

Potočková V[1], Malá Š[2], Tomek A[1], Baumgartner D[1], Mazanec R[1]
[1] *Neurologická klinika 2. LF UK a FN v Motole, Praha*
[2] *Interní klinika 2. LF UK a FN v Motole, Praha*

Úvod: Kvantitativní stanovování termických prahů je nedílnou součástí neurofyziologické diagnostiky neuropatie tenkých vláken. Celosvětově je její nejčastější příčinou diabetes mellitus 1. i 2. typu. Hlavním cílem naší práce bylo stanovit, existují-li signifikantní rozdíly termických prahů mezi diabetiky 1. typu a kontrolní skupinou a zhodnotit vývoj termických prahů v závislosti na délce trvání diabetu.
Soubor a metodika: Do studie bylo zařazeno 45 diabetiků 1. typu (27 žen, 18 mužů, průměrný věk 45,1 let). Soubor jsme rozdělili do dvou skupin podle doby trvání diabetu od stanovení diagnózy do 25 let a nad 25 let. Jednotlivé termické prahy pro chlad a teplo (CDT, WDT) jsme stanovovali pomocí teplotního stimulátoru firmy Somedic na thenaru, tibii a na nártu bilaterálně vyšetřovacím algoritmem „Limity".
Výsledky: Mezi kontrolní skupinou a diabetiky jsme prokázali statisticky významný rozdíl mezi termickými prahy na DK /tibie (CDT $p < 0{,}001$, WDT $p < 0{,}002$), nárt (CDT, WDT $p < 0{,}001$). Ve skupině diabetiků je práh pro vnímání chladu nižší a práh pro vnímání tepla vyšší proti zdravým kontrolám. Mezi dvěma podskupinami diabetiků jsme zjistili statisticky významný rozdíl pro průměrné hodnoty CDT ($p = 0{,}024$) i WDT ($p = 0{,}049$) na nártu. Při délce trvání diabetu nad 25 let práh pro detekci chladu klesá a práh pro detekci tepla stoupá. V souboru diabetiků je časnější abnormita pro CDT. Lineární regresí jsme prokázali statisticky významný vztah mezi CDT i WDT na nártu a délkou trvání diabetu a stanovili jednotlivé regresní rovnice.
Závěr: Dle našich výsledků je časnější abnormitou vzhledem k délce trvání diabetu stanovení termického prahu pro vnímání chladu (CDT). Relevance měření prahů na HK u diabetiků je nízká, pro skríningové vyšetření má význam vyšetřovat termické prahy zejména distálně na DK.

Práce byla podpořena OPPK CZ.2.16/3.1.00/24022 a MZ ČR RVO, FN v Motole 00064203.

Validita kožní biopsie v odlišení bolestivé a nebolestivé diabetické neuropatie

Raputová J, Vlčková E, Divišová Š, Kovalová I, Bednařík J
Neurologická klinika LF MU a FN Brno
CEITEC – Středoevropský technologický institut, MU, Brno

Úvod: Vyšetření intraepidermální hustoty tenkých nervových vláken (IENFD) z kožní biopsie v současnosti patří mezi klíčové metody diagnostického algoritmu neuropatické bolesti a zejména neuropatie tenkých vláken (Cruccu et al 2010, Haanpaa et al 2011). Léze senzitivních tenkých nervových vláken prokazatelná mj. pomocí redukce jejich počtu (objektivizovatelná např. intraepidermálně) je považována za podmínku rozvoje neuropatické bolesti. K redukci počtu tenkých nervových vláken však dochází i u pacientů s nebolestivou formou diabetické polyneuropatie (Divisova et al 2012). Cílem naší studie bylo zhodnotit potenciál vyšetření IENFD z kožní biopsie v odlišení bolestivé a nebolestivé formy diabetické distální symetrické senzitivní či senzitivně-motorické neuropatie (DSPN).
Soubor a metodika: Do studie bylo zařazeno 42 pacientů s diabetes mellitus I. či II. typu a/nebo prediabetem a polyneuropatií s postižením silných nervových vláken (konfirmovanou klinicky a současně korelující abnormitou na EMG vyšetření, bez ohledu na případné současné postižení vláken tenkých – 35 pacientů) a/nebo s pravděpodobnou polyneuropatií tenkých vláken podle diagnostických kritérií této jednotky pro výzkumné účely (Lacomis et al 2002), tedy s poruchou termického a/nebo algického čití při klinickém i QST vyšetření

proLékaře.cz | 2.11.2026

a současně s relevantními klinickými symptomy, tj. neuropatickou bolestí s intenzitou ≥ 3 na numerické škále bolesti (NRS) o rozsahu 0–10 v odpovídající (nejčastěji ponožkové či podkolenkové) distribuci (sedm pacientů). Na základě přítomnosti neuropatické bolesti byl soubor rozdělen na pacienty s bolestivou formou DSPN (23 jedinců, průměrný věk 65,13 ± 9,98 let; 14 mužů) a pacienty s formou nebolestivou (19 jedinců, průměrný věk 63,10 ± 13,37 let; 15 mužů). U všech zařazených jedinců byla provedena kožní biopsie z distálního lýtka. IENFD byla stanovena v souladu s aktuálními doporučeními metodou nepřímé imunofluorescence jako průměr ze tří hodnocených nepřilehlých řezů.

Výsledky: IENFD vykazovala prakticky identické hodnoty v souboru pacientů s bolestivou i nebolestivou formou DSPN/SFN (průměr 3,27 ± 3,96 v bolestivé skupině vs. 3,29 ± 3,38 ve skupině nebolestivé; p = 0,986). Pacienti se současným postižením silných nervových vláken vykazovali trend k výraznější redukci IENFD (průměr 2,83 ± 3,30) ve srovnání s pacienty s izolovanou neuropatií tenkých vláken (průměr 5,52 ± 4,71; p = 0,08).

Závěr: Provedená studie prokázala signifikantní redukci IENFD nejen u pacientů s bolestivou diabetickou distální symetrickou neuropatií (k jejíž diagnostice se metoda standardně využívá), ale i u pacientů s nebolestivou formou DSPN. Výsledky tedy potvrzují předpoklad, že k redukci počtu tenkých nervových vláken dochází i u pacientů s nebolestivou DSPN a kožní biopsie neumožní odlišení pacientů s bolestivou a nebolestivou formou onemocnění. Trend k výraznějšímu postižení tenkých nervových vláken u pacientů s MFN je v souladu s dříve provedenými studiemi (Divisova et al 2012) a podporuje koncept diabetické neuropatie jako plynulého kontinua postižení tenkých a silných nervových vláken (a tedy nikoli neuropatie tenkých vláken jako zcela oddělené diagnostické entity).

Spinálna a bulbárna muskulárna atrofia v Slovenskej republike

Špalek P[1], Zelinková H[2], Cibulčík F[1], Lexová Kolejáková K[3], Chandoga J[3]

[1] Centrum pre neuromuskulárne ochorenia a Neurologická klinika SZU a UN Bratislava, Slovenská republika

[2] Laboratórium lekárskej genetiky, Alpha medical, s.r.o., Banská Bystrica, Slovenská republika

[3] Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky, LF UK a UN Bratislava, Slovenská republika

Úvod: Spinálna a bulbárna muskulárna atrofia (SBMA; Kennedyho choroba) je hereditárne ochorenie s dedičnosťou viazanou na X chromozóm. Je najčastejšou formou spinálnej muskulárnej atrofie v dospelom veku spôsobená zmnožením trinukleotidových repetícií v géne pre androgénový receptor. Cieľom práce je prezentácia klinických, genetických a epidemiologických charakteristík pacientov so SBMA registrovaných v SR.

Súbor a metodika: V rokoch 2007–2015 bola v SR molekulárno-genetickou analýzou verifikovaná diagnóza SBMA u 46 pacientov. U všetkých pacientov boli realizované neurologické, elektrofyziologické a laboratórne vyšetrenia. Údaje o pacientoch boli štatisticky vyhodnotené.

Výsledky: U 46 pacientov so SBMA bola zistená priemerná hodnota repetícií CAG trinukleotidu 44,8. Index pozitívnej DNA detekcie pacientov so SBMA bol 23 %. Prevalencia SBMA v SR je 8,3 na 1 milión populácie. Priemerný vek pacientov pri určení diagnózy bol 52,7 ± 9,3 rokov. Priemerný vek pri vzniku klinických ťažkostí 43,3 ± 7,8 roka. Úvodné príznaky boli najčastejšie zaznamenané v pletencoch dolných končatín u 49 %, v pletencoch horných končatín u 28 % a v bulbárnych svaloch u 17 % pacientov. Bola zistená silná korelácia medzi počtom CAG repetícií a najvyššou zistenou hladinou CK v sére.

Záver: Náš súbor 46 pacientov so SBMA v SR je pomerne vysoký s prevalenciou 8,3 na 1 milión. Údaje z iných krajín nie sú známe. Aj z tohto dôvodu Pareyson et al v marci 2016 navrhli vytvoriť Európsky register SBMA (J Mol Neurosci 2016;58:394–400).

Myasténia gravis a „myasthenia gravis mimics" – diagnostické úskalia a omyly

Špalek P, Cibulčík F, Martinka I

Centrum pre neuromuskulárne ochorenia a Neurologická klinika SZU a UN Bratislava, Slovenská republika

Myasténia gravis (MG) je heterogénne ochorenie – imunopatogeneticky, klinicky a rozdielnou reakciou na liečbu. Pre prognózu pacientov s MG je rozhodujúce včasné určenie správnej diagnózy a adekvátna liečba. V minulosti bola MG často mylne diagnostikovaná, čiastočne aj pre absenciu špecifických diagnostických testov. Pri MG môžu byť svaly postihnuté v rôznej kombinácii a v rôznej intenzite, čím môže MG imitovať rôzne ochorenia. Početné štúdie v 70.–90. rokov 20. storočia zistili, že 45–80 % pacientov s MG malo pôvodne stanovenú mylnú diagnózu. S dĺžkou trvania nediagnostikovanej a neliečenej MG sa zväčšuje rozsah ireverzibilných zmien na postsynaptickej platničke a významne sa redukuje prirodzená schopnosť regenerácie acetylcholínových receptorov. Dlhodobo nediagnostikované a neliečené MG majú signifikantne horšiu prognózu. V posledných rokoch sa diagnostika MG významne zlepšila, v dôsledku zlepšeného povedomia o MG, pokrokov v neuroimunologickej a elektrofyziologickej diagnostike, čo viedlo k signifikantnému vzostupu incidencie MG.

Paralelne sa však objavil iný nežiaduci scenár. Viaceré ochorenia, ktoré sa manifestujú podobnými príznakmi ako MG tzv. myasthenia gravis mimics bývajú mylne diagnostikované ako MG. V SR bola MG mylne diagnostikovaná u pacientov s okohybnými poruchami rôznej etiológie, akomodačnými a refrakčnými poruchami, mitochondriálnymi myopatiami, okulo-faryngeálnou muskulárnou dystrofiou, tu epifýzy, tu epifaryngu, depresiou, somatoformnými poruchami, depresiou a exhausciou. K určeniu mylných diagnóz MG prispievali falošne pozitívne výsledky laboratórnych vyšetrení (nesprávne interpretované artefakty pri repetitívnej stimulácii, preceňovanie špecificity nálezov pri SFEMG, falošne pozitívne titre protilátok proti AChR pri používaní ELISA metodiky).

proLékaře.cz | 2.11.2026

Prognostický význam A-vln jako izolované elektrofyziologické abnormality

Vlčková E, Šrotová I, Bednařík J
Neurologická klinika LF MU a FN Brno
CEITEC – Středoevropský technologický institut, MU, Brno

Úvod: A-vlna představuje jeden z nejčastějších typů pozdních odpovědí při EMG vyšetření. Je charakterizována konstantním tvarem a latencí při opakované stimulaci (na rozdíl od F-vlny) a může být detekovatelná před F-vlnami, v oblasti F-vln i za nimi. Provedené studie (např. Magistris and Roth 1992) naznačují, že existuje několik různých patofyziologických mechanizmů, které mohou být podkladem výskytu A-vln. Jedná se např. o hyperexcitabilitu proximálního segmentu nervu, efaptickou transmisi mezi jednotlivými axony, případně myoaxonální efapsi. Při interpretaci EMG nálezů je F-vlna považována za elektrofyziologickou známku určitého (často subklinického) postižení periferního nervu. Její záchyt však není vzácný ani u zdravých jedinců (a to nejčastěji v distribuci n. tibialis (Puksa, Stalberg and Falck 2003)) a dosud není považována za jednoznačnou abnormitu.
Cíl: Cílem studie bylo zjistit, zda výskyt A-vln při jinak zcela normálním EMG nálezu predikuje vyšší pravděpodobnost následného rozvoje širších elektrofyziologických abnormit při kontrolních EMG vyšetřeních, provedených s odstupem nejméně jednoho roku.
Soubor a metodika: Výskyt A-vln byl hodnocen v EMG nálezech všech pacientů, vyšetřených v určitém časovém období opakovaně v EMG laboratoři FN Brno s odstupem 12–60 měsíců, u nichž byl první nález hodnocen jako zcela normální. Tato kritéria splnilo celkem 327 pacientů (průměrný věk 50,3 ± 10,7 let). Průkaz jasně definovaných EMG abnormit při kontrolním EMG vyšetření byl u těchto pacientů následně zhodnocen na celkem 815 motorických nervech (188 nn. mediani, 190 nn. ulnares, 212 nn. peronei a 224 nn. tibiales).
Výsledky: Výskyt A-vln byl u jinak zdravých pacientů při prvním vyšetření raritní na HKK (2,1 % vyšetřených nn. mediani a ulnares). Častější byly A-vlny na DKK, kde byly zachyceny u 9,9 % nn. peronei a u 31,3 % nn. tibiales. Logistická regresní analýza prokázala, že přítomnost A-vln představuje signifikantně zvýšené riziko pro budoucí rozvoj širších elektrofyziologických abnormit (nejčastěji polyneuropatie, radikulopatie v odpovídající distribuci, ev. mononeuropatie či motor neuron disease). Odds ratio se u jednotlivých nervů pohybovalo v rozmezí 2,7–30,0 a bylo statisticky významné u všech vyšetřených nervů ($p = 0{,}002–0{,}041$) s výjimkou nn. mediani, kde byla významnost pouze hraniční ($p = 0{,}092$), a to z důvodu zkreslení výsledků častým výskytem syndromu karpálního tunelu v běžné populaci bez ohledu na přítomnost A-vln.
Závěr: Provedená studie prokázala, že výskyt A-vln jako jediné elektrofyziologické abnormity představuje signifikantní rizikový faktor pro rozvoj širších EMG abnormit (periferních neuropatií, radikulopatií či neuronopatií) při budoucích elektrofyziologických vyšetřeních v odpovídající distribuci. Výsledky studie tedy poskytují průkaz předpokladu, že A-vlna je představuje jasnou iniciální abnormitu daného motorického nervu a implikují doporučení opakovaného EMG vyšetření u pacientů se záchytem A-vln jako jediné elektrofyziologické abnormity, a to s odstupem přibližně 12–24 měsíců.

Práce byla podpořena z prostředků MZ ČR – RVO (FNBr, 65269705), grantovým projektem Interní Grantové Agentury MZ ČR (IGA CR NT13523-4), a projektem specifického výzkumu č. SVMUNI/A/1072/2015 z programu podpory studentských projektů na Masarykově univerzitě.

Tradiční kontraindikace klinické elektromyografie ve světle nových evidence-based poznatků

Vlčková E, Bednařík J
Neurologická klinika LF MU a FN Brno
CEITEC – Středoevropský technologický institut, MU, Brno

Klinická elektromyografie je jednou ze základních diagnostických metod neuromuskulárních onemocnění. Navzdory nezpochybnitelnému diagnostickému přínosu a mnohdy omezené zastupitelnosti jinými metodami není vyšetření v řadě elektrofyziologických laboratoří prováděno u pacientů s implantovaným kardiostimulátorem/defibrilátorem a/nebo u pacientů užívajících chronickou antikoagulační či antiagregační terapii. Tato omezení vycházejí většinou z tradičních doporučení dodržovaných v příslušné laboratoři dlouhodobě, ale nejsou založena na formálních doporučeních a nejsou podpořena výsledky systematických studií.

Cílem práce bylo zhodnotit výsledky publikovaných studií a publikovaných doporučení, hodnotících možnost provedení vyšetření a výskyt případných komplikací u pacientů s tradičními kontraindikacemi některé ze složek EMG vyšetření.

K tradičním kontraindikacím kondukčních studií patří implantace kardiostimulátoru (PM)/defibrilátoru (ICD), případně elektrody zavedené do srdce a velkých žil (např. měřiče centrálního venózního tlaku). Recentní systematické studie prokazují, že běžná stimulace v lokti a zápěstí na straně PM/ICD je bezpečná a neovlivní funkci PM/ICD, a to ani v případě elektrod v žilách vyšetřované končetiny (Schoeck et al 2007, Mellion et al 2010). Stejně tak je bezpečná repetitivní stimulace v zápěstí (Cronin et al 2013). Ke stimulaci v blízkosti PM/ICD (běžné či repetitivní) je k dispozici minimální evidence. Doporučení AAEM (2009) je proti používání repetitivní stimulace z proximálních svalových skupin HKK v blízkosti PM s ohledem na nedostatek dat o její bezpečnosti. Podle jediné publikované systematické studie repetitivní stimulace n. accessorius (na krku) a n. axillaris (ve fossa supraclavicularis) (Cronin et al 2013) byla prokázána bezpečnost vyšetření u pacientů s ICD, u pacientů s PM však byla častá interference s PM, což svědčí proti použití těchto metod u pacientů s PM/ICD a podporuje výše uvedené doporučení AAEM.

proLékaře.cz | 2.11.2026

Nejčastější kontraindikací jehlové EMG je chronická antikoagulační či dokonce antiagregační terapie. Recentně publikované studie (Lynch et al 2008, Gertken et al 2001, Boon et al 2012), systematicky mapující rozvoj intramuskulárních hematomů po provedené jehlové EMG pomocí ultrazvukového a/nebo MR vyšetření příslušných svalů, prokázaly zcela raritní výskyt uvedených komplikací (přibližně 1 % vyšetřených svalů), a to bez ohledu na užívanou antiagregační či antikoagulační léčbu. Zachycené hematomy byly navíc ve všech případech klinicky asymptomatické. Nálezy byly obdobné bez ohledu na vyšetřenou svalovou skupinu (zahrnuty byly dokonce paravertebrální svalové skupiny, stejně jako m. iliopsoas, tedy svaly tradičně považované za zvýšeně rizikové pro rozvoj krvácivých komplikací). Systematické studie zaměřené na výskyt komplikací jehlové EMG u pacientů užívajících nová antikoagulancia (rivaroxaban, dabigatran apod.) nejsou dosud k dispozici, lze však předpokládat, že jejich riziko nebude vyšší ve srovnání s warfarinizací (Carees 2011).

V souhrnu lze u pacientů s PM/ICD běžné kondukční studie vč. repetitivní stimulace bez omezení provést, ale je vhodné vyhnout se stimulaci v blízkosti těchto zařízení (Erb, krk, axilla apod.). Užívání antiagregační/antikoagulační terapie v běžných terapeutických hladinách nepředstavuje dle provedených studií systematicky zvýšené riziko rozvoje klinicky významných intramuskulárních krvácení.

Sympatická kožní odpověď v diagnostice neuropatie tenkých vláken

Vlčková E, Šrotová I, Bednařík J
Neurologická klinika LF MU a FN Brno
CEITEC – Středoevropský technologický institut, MU, Brno

Úvod: Sympatická kožní odpověď (SSR) je jednoduchý a široce dostupný test sudomotorických funkcí. Jedná se o polysynaptický reflex s variabilní aferentací a eferentní částí zprostředkovanou tenkými nemyelinizovanými vlákny typu C. Validita testu v diagnostice neuropatie s dominujícím postižením tenkých senzitivních nervových vláken nebyla dosud spolehlivě prokázána, v klinické praxi se však opakovaně setkáváme s využitím metody v této indikaci.
Cíl: Cílem práce bylo zhodnocení validity SSR v diagnostice neuropatie s postižením tenkých senzitivních nervových vláken.
Metodika: SSR byla vyšetřena na horních a dolních končetinách u 69 pacientů s bolestivou periferní neuropatií. U 33 pacientů této skupiny šlo o izolovanou neuropatii tenkých nervových vláken (NTV), konfirmovanou redukcí intraepidermální inervace z kožní biopsie. Třicet šest pacientů mělo kombinované postižení vláken tenkých a silných. Nálezy byly srovnány se souborem 89 zdravých kontrol, jejichž výsledky byly využity také pro tvorbu věkově stratifikovaných normativních dat. Hodnocena byla výbavnost odpovědí elektrickým proudem a prudkým inspiriem, a jejich reprodukovatelnost, amplituda a latence.
Výsledky: Hodnocení latencí ani amplitud odpovědí neprokázalo jasný přínos pro diagnostiku postižení tenkých nervových vláken. Nejspolehlivějším typem SSR abnormity je tedy nevýbavnost odpovědí. Postižení tenkých autonomních vláken však bylo v našem souboru pomocí SSR prokazatelné pouze u malé části pacientů se senzitivní neuropatií – senzitivita dosáhla necelých 10 % u pacientů s čistou NTV a 33 % u pacientů s kombinovaným postižením vláken tenkých a silných (u nichž je současně pravděpodobnější těžší stupeň postižení vláken tenkých).
Závěr: Při zohlednění nízké senzitivity není SSR optimální metodou využitelnou jako jediný diagnostický test neuropatie tenkých vláken.

Práce byla podpořena z prostředků MZ ČR – RVO (FNBr, 65269705), interními zdroji CEITEC MUNI a projektem specifického výzkumu č. SVMUNI/A/1072/2015 z programu podpory studentských projektů na Masarykově univerzitě.

Elektrofyziologické metody používané při aplikaci botulotoxinu

Voháňka S
Neurologická klinika LF MU a FN Brno

Botulotoxin (BTX) je nejsilnější známý jed: dochází k presynaptické blokádě uvolňování acetylcholinu cestou narušení kalciem indukované exocytózy acetylcholinu; blokáda je ireverzibilní a k obnově může dojít jen novotvorbou charakteru kolaterálního pučení terminálních axonů. V současné době jsou na trhu čtyři uměle vyráběné molekuly botulotoxinu: incobotulinumtoxin (Xeomin®), onabotulinumtoxin (Botox®), abobotulinumtoxin (Dysport®) a rimabotulinumtoxin (Neurobloc®). V neurologii se používají k léčbě spasticity a dystonických syndromů.

Cílem aplikace je podání správné dávky do správného místa, tak abychom co nejvíce eliminovali nežádoucí účinky a dosáhli nejvyšší efektivity. K lokalizaci příslušných svalů se používá (kromě prosté aspekce a klinické zkušenosti) ultrazvukové navádění a elektromyografie (EMG). Při EMG snímáme volní nebo mimovolní aktivitu v jehlovém vyšetření nebo používáme elektrostimulaci. Některé techniky jsou více používány a jsou vhodnější v určitých indikacích.

Dosavadní lokalizační studie neprokázaly jednoznačně výhodu některé z asistovaných technik.

Navádění je užitečné ve specifických indikacích jako je aplikace do okohybných či laryngálních svalů nebo do svalů, které nemůžeme vizuálně dobře lokalizovat nebo se řídit jejich aktivací. V ostatních situacích poskytuje instrumentální navádění větší jistotu a informuje o míře dystonické aktivity.

proLékaře.cz | 2.11.2026

Místo a perspektiva subkutánních imunoglobulinů v léčbě neuromuskulárních onemocnění

Voháňka S
Neurologicka klinika LF MU a FN Brno

Imunoglobuliny se používají v léčbě imunodeficience, při profylaxi infekčních chorob a při imunomodulaci. Cesty podání jsou nejčastěji intravenózní nebo subkutánní.

Přímý venózní přístup vede k prakticky okamžitému nástupu sérové hladiny. Naproti tomu subkutánní podání, kdy k vstřebání IG dochází přes lymfatický systém je nástup opožděný a vrchol nastává cca 36–72 hod po skončení aplikace. To vede k větší stabilitě sérové hladiny. Podstatně menší jsou také systémové nežádoucí účinky (< 1 %). Subkutánní podání je limitováno objemem dávky na jedno aplikační místo. Aplikovat lze do podkoží břicha, stehen, horní části paže, dolní části zad. Vzdálenost mezi dvěma aplikačními místy by měla být minimálně 5 cm. Do jednoho místa vpichu se obvykle podává 5–20 ml. Toto omezení překonává hyaluronidázou potencované subkutánní podávání IG.

Subkutánní podávání IG má stoupající popularita, protože vede k větší samostatnosti pacienta, snižuje cestovní náklady, není nutný opakovaný i.v. vstup, má méně nežádoucích účinků a zajišťuje celkově vyšší kvalitu života.

Český národní registr myotonických poruch

Voháňka S[1], Parmová O[1], Mazanec R[2], Strenková J[3], Ridzoň P[4], Ehler E[5], Forgač M[6], Junkerová J[7], Božovský T[8], Kunc P[9]
[1] *Neurologicka klinika LF MU a FN Brno*
[2] *Neurologická klinika 2. LF UK a FN v Motole, Praha*
[3] *Institut biostatistiky a analýz, LF a PřF MU, Brno*
[4] *Neurologické oddělení, Thomayerova nemocnice, Praha*
[5] *Neurologická klinika FZS UP a Pardubická krajská nemocnice, a.s.*
[6] *Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze*
[7] *Neurologická klinika LF OU a FN Ostrava*
[8] *Neurologická klinika LF UK a FN Plzeň*
[9] *Neurologická klinika LF UK a FN Hradec Králové*

Registry vzácných onemocnění patří mezi hlavní aktivity, které pomáhají v plánování a zlepšování kvality zdravotní péče, nastavení standardů a jsou klíčovou aktivitou při zjišťování epidemiologických dat.

Český národní registr myotonických poruch byl spuštěn v roce 2011. Odbornou záštitu nad ním má Neuromuskulární sekce ČNS. Technologicky a softwarově zajišťuje Institut biostatistiky a analýz MU Brno. Registr splňuje všechny technické a zákonné požadavky na ochranu dat.

Do ledna 2015 bylo zařazeno do registru 422 pacientů z osmi center. Většinu záznamů (84 %) generují dvě centra: FN Brno a FN v Motole.

Největší skupinu tvoří pacienti s myotonickou dystrofií typu 2 (DM2), nemocných s myotonickou dystrofií 1. typu (DM1) bylo dosud zařazeno 157. Dále je v registru 26 osob s chloridovou nebo natriovou kanálopatií. Zbylých 32 položek jsou asymptomatičtí rodinní příslušníci a neúplné nebo nekonzistentní záznamy.

Průměrný věk vstupu do registru je 45 let, přibližně 10 let po manifestaci choroby. Pacienti s DM1 jsou signifikantně mladší (25 let; 10–54) než nemocní s DM2 (40; 17–62).

Jen čtyři nemocní nejsou schopni samostatné chůze, ve všech případech jde o mutace v genu pro DM1. Výskyt katarakty je prakticky stejný v obou skupinách. Pacienti trpící DM1 mají výraznější projevy myotonie a výraznější kardiální postižení, které se manifestuje v mladším věku (40 vs. 55 let). Dysfagie, únava a snížená vitální kapacita plic je také častější u nemocných s DM1.

Registr dokumentuje, že DM2 je v ČR častější než DM1. Pacienti s DM1 jsou postiženi závažněji a v mladším věku.

Single fibre EMG u pacientů s myastenií gravis

Voháňka S, Bednařík J, Chmelíková M
Neurologicka klinika LF MU a FN Brno

Pozadí a cíl: Single fiber elektromyografie (SFEMG) je významným nástrojem v diagnostice poruch nervosvalového přenosu. Práce se zabývá senzitivitou této metody u nemocných s myastenií gravis (MG).
Pacienti a metody: 143 pacientů s MG (26 % okulární, 31 % okulobulbární, 43 % generalizovaná forma) bylo vyšetřeno metodou extramuskulární axonální mikrostimulace s registrací z m. orbicularis oculi.
Výsledky: Protilátky (anti-ACHR nebo anti-MUSK) byly přítomny u 127 nemocných (89 %). SFEMG bylo pozitivní v 133 případech (93 %). Dvanáct seronegativních pacientů mělo pozitivní vyšetření SFEMG a naopak u 10 pacientů s negativním SFEMG byly protilátky pozitivní v šesti případech. Pouze čtyři pacienti měli normální SFEMG I vyšetření protilátek. Kombinovaná diagnostická pozitivita dosáhla 97 %. Nebyla nalezena korelace mezi tíží onemocnění (MGFA ADL) či klinickou formou a abnormálním SFEMG.
Závěr: SFEMG m. orbicularis oculi metodou axonální extramuskulární mikrostimulace má vysokou senzitivitu a je vhodným paraklinickým vyšetřením bez ohledu na tíži a klinickou formu MG.

proLékaře.cz | 2.11.2026

Extramuskulární projevy dědičných svalových chorob

Voháňka S
Neurologicka klinika LF MU a FN Brno

Svalové dystrofie se zpravidla projevují typickými potížemi charakteru slabosti kořenového a trupového svalstva: potíže s chůzí do schodů, nastupování do dopravních prostředků či vstávání z nízké židle či toalety, skoliózou, kyfózou a restrikční respirační poruchou. Různé myopatie mohou mít odlišné projevy svalové slabosti.

U řady svalových dystrofií jsou přítomny charakteristické mimosvalové příznaky, které mohou být klíčem k správné diagnóze. Významně také ovlivňují kvalitu života nemocných a jsou v některých případech lépe ovlivnitelné než progredující svalová slabost.

U myotonická dystrofie jde především o kataraktu, kognitivní deficit, únavu, hypersomnii, řadu gastrointestinálních problémů, endokrinopatie a zvýšený výskyt maligních onemocnění (seminom, endometriální karcinom, non-hodgkinské lymfomy).

U nemocných s facioskapulární svalovou dystrofií nacházíme: 1. percepční nedoslýchavost a 2. retinální vaskulopatii. Typické cévní změny na sítnici jsou odhalitelné pouze fluoresceinovou angiografií (fundoskopicky nacházíme abnormality pouze v 5 % případů). Dále se u nemocných s FSHD nacházejí kognitivní změny. Jejich tíže je závislá na velikosti redukce fragmentu D4Z4 (při velikosti fragmentu < 24 kb dochází k signifikantní redukci IQ, potížím s verbálními funkcemi a vizuokonstruktivními úkoly).

U pacientů s Pompeho nemocí se ukazuje, že respirační postižení, které je často dominantní není způsobeno jen svalovou slabostí. Depozita glykogenu byla nalezena i v n. phrenicus, předních rozích míšních a spekuluje se i o postižení kmene. Dále se nacházejí změny v cévním řečišti (dilatace ascendentní aorty a magistrálních mozkových tepen, disekce a zvýšený výskyt aneuryzmat). Tyto změny vedou u nemocných PN k většímu výskytu CMP než v běžné populaci. Dále je přítomno subklinické postižení sluchu a řada gastrointestinálních příznaků jako důsledek akumulace glykogenu v hladkých svalech trávicí trubice nebo gangliích Meissnerova či Auerbachova plexu.